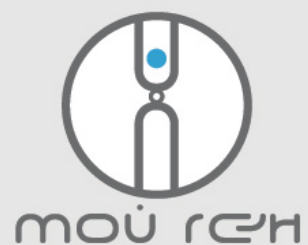


# Результаты исследования ДНК

[www.i-gene.ru](http://www.i-gene.ru)



# Результаты исследования ДНК

[www.i-gene.ru](http://www.i-gene.ru)

# Результат исследования ДНК. Неокаганов

## Содержание

Введение	9
<b>Мой Ген Здоровье</b>	11
Полигенные заболевания	11
<b>Болезни ЖКТ</b>	11
Болезнь Крона	11
Целиакия	14
<b>Болезни мочевыделительной системы</b>	16
Почечная недостаточность	16
Диабетическая нефропатия	18
<b>Болезни нервной системы, органов чувств, психические расстройства</b>	19
Биполярное аффективное расстройство	19
Боковой амиотрофический склероз (БАС)	21
Болезнь Альцгеймера	23
Болезнь Паркинсона	26
Депрессия	29
Кластерные головные боли	31
Рассеянный склероз	32
Синдром беспокойных ног	34

Шизофрения	36
<b>Болезни обмена веществ, эндокринная система, иммунная система</b>	<b>38</b>
Бронхиальная астма	38
Атопический дерматит	40
Базедова болезнь	41
Ожирение	42
Сахарный диабет I типа	44
Сахарный диабет II типа	47
Системная красная волчанка	50
<b>Болезни опорно-двигательного аппарата</b>	<b>52</b>
Анкилозирующий спондилоартрит	52
Грыжа межпозвоночного диска	54
Миастения	55
Остеопороз и сопутствующие заболевания (переломы)	56
Ревматоидный артрит	58
<b>Болезни системы кровообращения, сердечно-сосудистой системы</b>	<b>61</b>
Эссенциальная артериальная гипертензия	61
Ишемическая болезнь сердца	63
Инфаркт миокарда	66
Инсульт	68
Мерцательная аритмия (фибрилляция предсердий)	70
<b>Зависимости</b>	<b>72</b>

Алкоголизм	72
Никотиновая зависимость	76
<b>Зрение</b>	<b>78</b>
Близорукость	78
Глаукома	79
<b>Кожные заболевания</b>	<b>80</b>
Псориаз	80
<b>Онкозаболевания</b>	<b>82</b>
Неходжкинская лимфома	82
Менингиома	83
Меланома и повышенная чувствительность кожи к солнцу	84
Нейробластома	86
Рак желудка	87
Рак легкого	89
Рак толстой и прямой кишки	91
Рак поджелудочной железы	93
Рак яичка	95
Рак ротовой полости	96
Рак простаты	97
<b>Стоматологические заболевания</b>	<b>99</b>
Пародонтоз	99
<b>Моногенные заболевания</b>	<b>100</b>

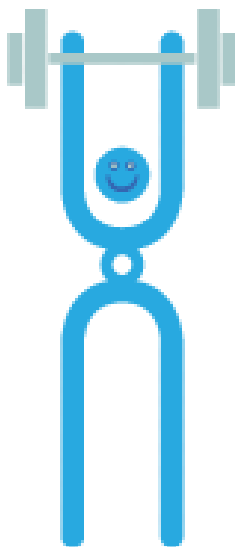
<b>Фармакогенетика (эффективность лекарств)</b>	104
Физические характеристики	108
<b>Окружность талии</b>	108
<b>Уровень IQ</b>	109
<b>Вероятность рыжего цвета волос</b>	110
<b>Продолжительность жизни</b>	111
<b>Вероятность облысения (у мужчин)</b>	112
<b>Индекс массы тела</b>	113
<b>Вероятность долгожительства (до 100 лет)</b>	114
<b>Долговременная память</b>	115
<b>Склонность к поиску новизны</b>	116
<b>Экстраверсия</b>	117
<b>Креативность</b>	118
<b>Толщина волоса</b>	119
<b>Эпизодическая память</b>	120
<b>Лактозная непереносимость</b>	121
<b>Восприимчивость сладких запахов</b>	122
<b>Происхождение и цвет кожи</b>	123
<b>Мой Ген Этно</b>	124
<b>Я среди этносов</b>	124

Происхождение по материнской линии	125
Происхождение по отцовской линии	128
Мой этнический состав	129
Глоссарий	131





## Предрасположенность к заболеваниям (Топ 10)



Наименьшее опасение вызывают болезни:

Сахарный диабет I типа риск: 0.02

Ревматоидный артрит риск: 0.02

Болезнь Альцгеймера риск: 0.04

Шизофрения риск: 0.04

Алкоголизм риск: 0.08

Псориаз риск: 0.15



Наибольшее опасение вызывают болезни:

Сахарный диабет II типа риск: 6.4

Глаукома риск: 3.9

Рак ротовой полости риск: 2.79

Рак простаты риск: 2.54

Менингиома риск: 2.02

Близорукость риск: 1.87

## Введение

Жизнь человека начинается в тот момент, когда две клетки - одна материнская, а другая отцовская - соединяются воедино. В момент этого слияния рождается геном человека - молекулярная матрица, которая определяет протекание всех процессов в организме. То, насколько устойчив Ваш организм к заболеваниям, какова скорость Вашего мышления, какой цвет глаз, и даже какой у Вас характер - всё это есть результат совместной работы Вашего генома и внешнего окружения - как физического, так и психологического.

Всё важно, и какое строение гена инсулина, и возили ли Вас отдыхать на море, и какое молоко Вы пили у бабушки в деревне. Наверное, в будущем наука научится учитывать все факторы для прогнозирования физических параметров жизни отдельного человека и, тем самым, сможет перейти к персональной медицине - той медицине, которая при постановке диагноза и лечении будет учитывать максимальное количество индивидуальных характеристик человека. Но это в будущем, а пока перед Вами попытка в него заглянуть. Сегодня наука не может точно предсказать факт возникновения заболевания на основании расшифрованной генетической информации, несмотря на то, что ежегодно правительства самых развитых стран мира и богатейшие частные фонды тратят не один миллиард долларов на поиск закономерностей в строении генома у людей, страдающих онко-, кардио-сосудистыми, неврологическими и другими заболеваниями. В настоящее время наука не может в полной мере прогнозировать последствия воздействия внешних факторов и поэтому оперирует понятием предрасположенности к возникновению заболевания.

Проиллюстрировать этот термин можно простым примером. Представьте себе, что Вы играете в компьютерную игру, в которой нужно пройти сложный и опасный путь. Но у одного игрока есть карта с подробным описанием сложных препятствий и разного рода опасностей, а у другого игрока такой карты нет. Очевидно, что дойти до конца и победить может каждый, но вот вероятность этого исхода при прочих равных обстоятельствах выше у того, кто владеет большей информацией. Точно так же и в Вашем геноме есть множественные блокаторы развития заболеваний. Чем их больше, тем выше у Вас шанс сохранить здоровье. Чем меньше, тем более внимательными Вы должны быть к себе в отношении именно этих заболеваний. Цель нашей работы - охарактеризовать Вашу предрасположенность к некоторым заболеваниям, дать Вам «карту опасных участков» в Вашей личной генетической карте здоровья. Вы, наверное, знаете, что подобные услуги предоставляют и другие отечественные и западные компании. Особенность того, что Вы найдете в этой книжке, заключается в том, что мы приведем не только Ваши индивидуальные риски, но и риски людей, которые наиболее близки к Вам по национальному и географическому признаку. Принадлежат как к титульным, так и к малым народам России. Более того, мы сравниваем Ваши данные и с рисками заболеваний в благополучных этнических группах Западной Европы.

Заглянем немного вперед. Скоро генетическая информация будет доступна практически каждому, как анализ крови. Приходя к врачу, Вы отдадите ему карточку с магнитным чипом, на котором содержится Ваш геном (а эта информация сопоставима по объему ни много, ни мало с собранием книг библиотеки Льва Толстого в Ясной Поляне). Карточка считывается специальным устройством, наподобие терминалов для карточек различных платежных систем, информация сравнивается с данными о различных генетических аномалиях, и у врача появляется мощный инструмент прогнозирования заболеваний, который он в дальнейшем комбинирует с другими клиническими данными, чтобы поставить правильный диагноз.

Вы можете по-разному смотреть на полученные нами данными. Возможно, они послужат своеобразным образовательным проектом в мире современной биологии и генетики, а может быть, они обратят Ваше внимание на определенные типы заболеваний при очередном посещении врача. Или помогут по-новому взглянуть на свои корни и генеалогию. Спасибо Вам за то, что согласились стать участником этой программы по персональной генетике, которую развивает наша компания. Мы обещаем, что по мере того, как современная наука будет получать новые данные, мы сможем обновлять и Ваши данные.

## Полигенные заболевания

### Болезни ЖКТ

#### Болезнь Крона

**Индивидуальный риск: 0.02**

**Риск по популяции: 0.04**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.69**

Болезнь Крона – хроническое воспаление пищеварительного тракта невыясненной природы. Чаще всего симптомы проявляются в различных отделах кишечника, однако у некоторых больных могут возникать на всем пути продвижения пищи от ануса до рта.

На начальных стадиях заболевания на стенках кишечника появляются небольшие язвочки, которые со временем углубляются. По мере заживления язв на их месте образуется рубцовая ткань. Постепенно за счет ее нарастания просвет кишечника сужается вплоть до полного исчезновения. В последнем случае пациенту необходима срочная операция, так как пища не может продвигаться по пищеварительному тракту.

По мере развития болезни Крона у человека нарушается нормальный процесс переваривания пищи. Кроме того, язвы могут вызывать разрыв стенок кишечника. В этом случае в брюшную полость попадают непереваренные остатки еды и бактерии, что чревато воспалениями. В случае, если прорыв стенки кишечника происходит в том месте, где он контактирует с другими органами, могут образовываться так называемые свищи – соединения между полостью кишки и соответствующим органом. Чаще всего страдают мочевой пузырь, влагалище, кожа. Образование свищей приводит к нарушению нормальной работы органов и провоцирует в них воспалительные процессы.

Характер болезни – поражение нескольких систем организма без видимой причины – указывает на ее аутоиммунную природу. Аутоиммунными называют заболевания, вызванные патологической активностью иммунных клеток, которые начинают принимать клетки собственного организма за инородные объекты и атаковать их. Наследственность является важным фактором в развитии болезни Крона – у людей, чьи кровные родственники страдают этим заболеванием, вероятность его обнаружения значительно превышает средний показатель. Еще одним фактором риска считается курение – у некурящих болезнь Крона встречается в 4 раза реже, чем у курильщиков. В среднем в популяции этим недугом страдает около 0,007 процента людей.

Болезнь Крона протекает волнообразно – в ходе развития заболевания периоды ослабления симптомов (ремиссия) чередуются с обострениями. Так как причины заболевания неизвестны, существующие методы лечения направлены на стимуляцию и продление периодов ремиссии. Пациенты могут жить с болезнью Крона в течение нескольких десятков лет, хотя их продолжительность жизни в среднем вдвое меньше, чем у здоровых людей.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs780093	GG	↓	0.89		не доступно
rs11209026	GG	↓	0.89		не доступно
rs3764147	GG	↑	1.11	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs2076756	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17684544</a>
rs10045431	AC	↓	0.98	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs7746082	CC	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs2301436	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs1793004	GG	↓	0.68	**	<a href="#">PMID 17684544</a>
rs1992660	AG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17684544</a>
rs1992662	AA	↓	0.62	***	<a href="#">PMID 17684544</a>
rs9469220	AG	↓	0.98	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs12037606	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs10210302	GG	↑	1.6	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs11805303	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs9858542	AG	↓	0.98	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1000113	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs6596075	CG	↑	1.37	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs744166	GG	↑	1.05	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs7927894	AG	↑	1.03	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs7807268	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs7753394	AG	↑	1.07	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs10761659	AG	↑	1.06	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs6601764	AA	↑	1.33	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs17221417	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs17234657	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1004819	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17068223</a>
rs1398024	AA	↑	1.09	***	<a href="#">PMID 18723019</a>
rs2241880	AA	↑	1.77	***	<a href="#">PMID 18985712</a> <a href="#">PMID 18162085</a>
rs6908425	AG	↑	1.42	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs7517847	AC	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17508420</a>
rs11362	AG	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 17943629</a>
rs1373692	CC	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17447842</a>

rs2201841	AA	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 17068223</a>
rs4613763	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17447842</a>
rs8111071	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs16853571	AA	↓	0.89		<a href="#">PMID 17435756</a>
rs10889677	CC	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17068223</a>
rs2476601	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18587394</a>
rs1050152	AG	↑	1.86	**	<a href="#">PMID 15107849</a>
rs2066843	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17068223</a>
rs4958847	AG	↑	1.15		не доступно

## Целиакия

**Индивидуальный риск: 1.33**

**Риск по популяции: 3**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.44**

Целиакия – заболевание желудочно-кишечного тракта, вызванное непереносимостью растительных белков, объединяемых под единым названием глютен. При целиакии тонкий кишечник постоянно воспален, что со временем приводит к разрушению особых выростов кишечника, называемых ворсинками. Клетки ворсинок всасывают питательные вещества из пищи. Соответственно, при целиакии этот процесс нарушается.

Термином глютен, или клейковина, обозначают группу белков, содержащихся в семенах некоторых злаковых растений - ячменя, пшеницы, ржи и овса. Как и все прочие белки, в кишечнике глютен разрушается на короткие фрагменты. Однако в отличие от других белков, которые дробятся на элементарные составляющие – аминокислоты, глютен распадается не полностью. В норме длинные остатки белков не могут проникнуть внутрь клеток кишечника, однако иногда это происходит. В клетках с фрагментами глютена связывается особый фермент. При целиакии комплекс глютенных остатков и фермента подвергается атаке белков иммунной системы (антител). Начинается реакция воспаления, которая приводит к повреждению клеток кишечника и исчезновению ворсинок.

Целиакия приводит к нарушению всасывания жиров, белков, углеводов, а также витаминов и минеральных веществ. Заболевание вызывает целый ряд симптомов, как «привязанных» к желудочно-кишечному тракту, так и более общих. Типичными признаками целиакии являются: диарея, большое количество жира в кале, вздутие живота и боли, потеря веса, анемия (малокровие), мышечная слабость, нарушения свертываемости крови. Страдающие целиакией дети растут медленнее своих сверстников. У женщин болезнь может приводить к бесплодию и выкидышам. У больных целиакией в несколько раз повышен риск развития лимфом и карцином, особенно в кишечнике.

Природа целиакии ясна не до конца. Считается, что большую роль в развитии заболевания играет наследственность. Риск проявления симптомов увеличивается при наличии определенных вариантов генов, кодирующих HLA-белки. В некоторых европейских популяциях целиакия диагностируется у 1 из 300-100 человек.

Единственным методом лечения целиакии является диета, не содержащая глютена. При строгом соблюдении режима питания симптомы заболевания ослабевают вплоть до полного исчезновения.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1738074	GG	↓	0.9		не доступно
rs17810546	AA	↓	0.9		не доступно
rs2187668	GG	↓	0.9		не доступно
rs1464510	AC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18311140</a>
rs13015714	AC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18311140</a>
rs2816316	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18311140</a>
rs2476601	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 16185327</a>

rs6441961	AG	↑	1.07		не доступно
rs6822844	CC	↓	0.9		не доступно

## Болезни мочевыделительной системы

### Почечная недостаточность

**Индивидуальный риск: 0.207**

**Риск по популяции: 0.3**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.69**

Почечная недостаточность – это состояние, при котором нарушены функции почек. Выделяют два типа почечной недостаточности: острую и хроническую.

Почки – это парный орган выделительной системы. Почки отвечают за удаление из крови вредных продуктов обмена веществ. Кроме того, они поддерживают электролитный и кислотно-основной баланс крови, участвуют в поддержании артериального давления (за счет регуляции количества жидкости в организме) и влияют на образование новых эритроцитов в костном мозге.

Острая почечная недостаточность может стать результатом травмы, приема некоторых медикаментов, обезвоживания организма, большой потери крови или сепсиса. Синдромы острой почечной недостаточности проявляются резко, но во многих случаях могут быть устранены относительно быстро.

Хроническая почечная недостаточность является прогрессирующим состоянием. Иными словами, ее симптомы развиваются длительное время и постепенно становятся все более тяжелыми. Причины хронической почечной недостаточности – постепенное разрушение почечной ткани и уменьшение количества основных функциональных элементов почек – нефронов. На ранних стадиях больной может чувствовать себя нормально или иногда жаловаться на слабость и быструю утомляемость. По мере разрушения тканей почек в крови повышается содержание кислоты и продуктов обмена, что может приводить к повреждениям различных органов. Нарушение водно-солевого баланса чревато перебоями в работе сердца. Сниженное кроветворение способствует развитию анемии, или малокровия.

Когда почечная недостаточность достигает терминальной (конечной) фазы, человек не может существовать самостоятельно. Для выведения из крови вредных веществ и поддержания в ней нужного количества различных ионов больному требуется гемодиализ. В ходе этой процедуры вся кровь пропускается через специальную машину, которая выполняет функцию почек. Гемодиализ необходимо проводить несколько раз в неделю.

Хроническая почечная недостаточность может являться результатом нескольких патологических состояний. Разрушение нефронов происходит у людей с сахарным диабетом, а также у пациентов, страдающих от повышенного артериального давления. Еще одна причина развития хронической почечной недостаточности – гломерулонефрит. Этим термином обозначают хроническое заболевание, при котором некоторые почечные структуры постоянно воспалены. Постепенно они отмирают, что приводит к нарушению функций почек.

В России почечную недостаточность диагностируют у 0,027 процента населения. Среди взрослых доля этой патологии составляет 0,03 процента, среди детей – 0,0085 процента. В различных регионах страны распространенность заболевания неодинакова. Выше средних значений (0,04 процента) этот показатель в Сибирском, Приволжском и Южном федеральном округах. Меньше всего больных (0,003 процента) в Ярославской области. В Москве заболевание диагностируют у 0,017 процента жителей.

Полностью избавиться от симптомов почечной недостаточности нельзя. Существующие методы терапии позволяют предотвратить дальнейшее разрушение почек и облегчить состояние больного. На поздних стадиях, как уже отмечалась, необходим гемодиализ или же пересадка почки.



SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs6495446	GG	↓	0.83	***	<a href="#">PMID 18522750</a>
rs3779748	AA	↓	0.83	**	<a href="#">PMID 18522750</a>

## Диабетическая нефропатия

**Индивидуальный риск: 0**

**Риск по популяции: 0**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.15**

Диабетическая нефропатия – поражение почек («нефрос» происходит от греческого слова, означающего «почка», «патос» – болезнь, страдание), причиной которого является диабет I или II типа. При диабетической нефропатии капилляры в почечных структурах, получивших название клубочков, постепенно теряют свою функциональность. Именно в клубочках происходит удаление из крови избытка воды, мочевины, солей и чужеродных веществ, представляющих опасность для организма.

Диабетическая нефропатия долгое время протекает бессимптомно. Указанием на развитие заболевания может быть только стабильно повышенное содержание в моче белка. На поздних стадиях больные начинают ощущать дискомфорт, который вызывается интоксикацией организма, спровоцированной отказом почек. Эти симптомы уже указывают на развитие хронической почечной недостаточности. Зачастую единственно возможным лечением при несвоевременно диагностированной диабетической нефропатии является постоянный гемодиализ или пересадка почек. По данным статистики, хроническая почечная недостаточность является причиной смерти около половины всех больных диабетом I типа и 20-25 процентов страдающих диабетом II типа. При этом диабетическая нефропатия развивается у 30 процентов больных диабетом I типа и у 20 процентов страдающих диабетом II типа.

Причины развития диабетической нефропатии до конца не ясны. Наиболее авторитетной считается гипотеза, связывающая заболевание с ростом уровня сахара в крови (гипергликемией) при диабете. Из-за гипергликемии давление в почечных капиллярах постоянно повышено. Это приводит к ослаблению стенок сосудов. В итоге они начинают пропускать вещества, которые в норме не должны сквозь них проникать.

Лечение диабетической нефропатии включает диету с очень низким содержанием белка, назначение инсулинов или других препаратов, снижающих содержание сахара в крови (при инсулиннезависимом диабете), а также средств, способствующих понижению давления в почечных капиллярах. При ранней диагностике и назначении лечения возможно значительно (на несколько лет) отсрочить время, когда больному потребуется гемодиализ или пересадка почек.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4986791	GG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 14693986</a>
rs5498	GG	↑	1.47	***	<a href="#">PMID:18505543</a>
rs13293564	AC	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 18633107</a>

## Болезни нервной системы, органов чувств, психические расстройства

### Биполярное аффективное расстройство

**Индивидуальный риск: 24.67**

**Риск по популяции: 20**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.23**

Биполярное аффективное расстройство – психическое заболевание, характеризующееся чередованием периодов депрессии и мании (возбуждения). Кроме того, возможно смешанное состояние, когда больные испытывают признаки как депрессии, так и мании.

Симптомы биполярного расстройства, которое раньше называли маниакально-депрессивным психозом, часто впервые наблюдаются в подростковом возрасте или в юности. В периоды проявления болезни эмоциональное состояние пациентов резко отличается от обычного. В депрессивной стадии люди чувствуют себя угнетенно, ощущают усталость, внутреннюю пустоту, собственную никчемность, перестают испытывать радость от действий, которые прежде приносили удовольствие (в том числе, пропадает интерес к сексу). Меняется и поведение больных: они перестают нормально есть и спать, им трудно сосредоточиться и принимать решения. Нередко депрессивная фаза сопровождается мыслями о самоубийстве и попытками покончить с собой.

Во время маниакальной стадии больные ощущают эмоциональный подъем, для них характерна беспричинная радость и постоянное возбуждение. Речь убыстряется, в разговоре люди перескакивают с одного предмета на другой. В состоянии мании пациенты мало спят и легко решаются на рискованные мероприятия, например, заводят случайные половые связи, вкладывают деньги в новые проекты.

Отличительная особенность смешанной фазы – одновременное проявление признаков депрессивной и маниакальной фаз. Например, больные находятся в состоянии глубокой печали и при этом бывают очень энергичны. Именно во время смешанной фазы пациенты чаще всего пытаются покончить с собой.

Все три фазы могут регулярно или нерегулярно чередоваться между собой и периодами, когда симптомы исчезают. При некоторых разновидностях биполярного расстройства у больных присутствуют только две или только одна из фаз. Иногда у пациентов совсем отсутствуют периоды просветления. Интенсивность симптомов также может существенно варьировать.

В России заболевание диагностируется у 2 процентов населения. Точные причины возникновения аффективного биполярного расстройства неизвестны. Большинство ученых и врачей поддерживают гипотезу о наследственной природе заболевания. У людей, близкие родственники которых страдают от биполярного расстройства, вероятность развития симптомов значительно выше, чем в среднем. Считается, что изменения в генах оказывают влияние на синтез и распределение в мозгу специфических химических веществ - нейромедиаторов.

Биполярное аффективное расстройство лечится медикаментозно и при помощи психотерапии. Лекарства стабилизируют настроение пациентов и удлиняют периоды ремиссии. Нередко больные могут вести нормальный образ жизни и сохраняют трудоспособность.

Симптомы биполярного расстройства наблюдались у многих известных людей. Считается, что этим заболеванием страдали Винсент Ван Гог, Чарльз Диккенс, Эрнест Хэмингуэй.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs8040009	AA	↓	0.89		не доступно
rs12290811	TT	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18711365</a>
rs10134944	AG	↑	1.3	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs3761218	AG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs6458307	AG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs11178997	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17905754</a>
rs1344484	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs4027132	AG	↑	1.24	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1375144	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1538979	AG	↓	0.89		<a href="#">PMID 18317464</a>
rs10994336	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18711365</a>
rs17110563	GG	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 17905754</a>
rs2159100	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID:18711365</a>
rs7757037	AG	↑	1.32	**	<a href="#">PMID 18180755</a>
rs11622475	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs4276227	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2953145	CG	↑	1.61	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2609653	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs683395	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs131690	AG	↑	1.34	**	<a href="#">PMID 15866548</a>
rs140504	GG	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 15866548</a>
rs7570682	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs420259	AG	↑	1.79	***	<a href="#">PMID 17554300</a>

## Боковой амиотрофический склероз (БАС)

**Индивидуальный риск: 0.06**

**Риск по популяции: 0.05**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.25**

Боковой амиотрофический склероз (БАС) – неврологическое заболевание, приводящее к потере контроля над работой произвольно сокращающихся мышц (тех мышц, которые можно сокращать усилием воли). При БАС нервные клетки, отвечающие за передачу сигнала от мозга к мускулатуре, постепенно перестают нормально функционировать или погибают. Такие нервные клетки называют двигательными нейронами. Страдают как нейроны, расположенные в головном мозгу, так и нейроны спинного мозга. Иными словами, разрушаются все звенья цепи передачи сигнала от мозга к мышце. В свою очередь, мышцы, оставленные без связи с мозгом, постепенно атрофируются.

Первыми симптомами БАС чаще всего являются слабость и судороги в некоторых мышцах. Если болезнь проявляется в ногах, человек начинает чаще спотыкаться и падать. Постепенно больной теряет контроль над большим количеством мышц, ему становится тяжело говорить и глотать. В конце концов, отказывают мышцы диафрагмы, и человек перестает самостоятельно дышать. При этом умственные способности в большинстве случаев оказываются не затронутыми: больные БАС думают, слышат, видят, ощущают запах и вкус, так же, как до болезни. Осознание происходящего зачастую способствует развитию депрессии.

Заболевание обычно развивается после 40-60 лет, причем мужчины подвержены ему чаще женщин. В некоторых случаях БАС проявляется у молодых людей. После появления первых симптомов больные обычно живут 3-5 лет. Смерть чаще всего наступает от респираторных проблем. По неясным причинам около 10 процентов заболевших переживают десятилетний рубеж. Лечения БАС не существует. Применяемые врачами препараты частично облегчают течение заболевания.

БАС является одним из самых распространенных нейро-мышечных заболеваний в мире. В России этот недуг диагностируется в среднем у одного из двух тысяч человек. Тем не менее, его причина до сих пор не ясна. Наследственность является фактором риска только в 5-10 процентах случаев БАС. Считается, что развитию заболевания, по крайней мере, в некоторых случаях способствует мутация в гене супероксиддисмутазы. Этот фермент разрушает свободные радикалы – постоянно образующиеся в организме человека агрессивные молекулы, способные повреждать клетки и ткани.

Одним из самых известных людей, страдающих БАС, является британский физик и популяризатор науки Стивен Хокинг. Уже много лет он не может самостоятельно ходить и говорить, однако продолжает заниматься наукой и писать книги для широкого круга читателей.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs6690993	GG	↑	1.34	**	<a href="#">PMID 17671248</a>
rs10260404	AA	↓	0.94	***	<a href="#">PMID 18084291</a>
rs10239794	AA	↑	1.22	***	<a href="#">PMID 18084291</a>
rs3849942	GG	↓	0.94		не доступно
rs3825776	AA	↓	0.94	***	<a href="#">PMID 18084291</a>
rs2814707	GG	↓	0.94		не доступно

## Болезнь Альцгеймера

**Индивидуальный риск: 0.6**

**Риск по популяции: 15**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.04**

Болезнь Альцгеймера – это медленно развивающееся заболевание головного мозга, приводящее к постепенно прогрессирующим неврологическим расстройствам. Впервые заболевание было описано в 1901 году немецким психиатром Алоисом Альцгеймером.

Обычно первые симптомы болезни Альцгеймера, проявляющиеся после 40-50 лет, принимают за нормальные для пожилых людей расстройства. Больной забывает, что он делал недавно, куда положил свои вещи, выключил ли утюг, как зовут его родных. Со временем страдающие болезнью Альцгеймера начинают избегать общения, у них наблюдаются резкие перепады настроения и трудности с абстрактным мышлением. На следующей стадии заболевания часто появляются галлюцинации и бред, больные перестают понимать, какой сейчас месяц и год, кто они и где живут. Они теряют элементарные навыки, такие, как глотание и своевременное опорожнение кишечника. Смерть обычно наступает не от самой болезни Альцгеймера, а от сопутствующих инфекций, например, от пневмонии. Также нередки случаи гибели в результате травм, полученных, например, при падении.

Причины болезни Альцгеймера до конца неясны. Наиболее популярная гипотеза предполагает, что заболевание вызывается отложением в мозгу белков, названных бета-амилоидами. Кроме того, с высокой вероятностью болезнь Альцгеймера связана с накоплением в нейронах патологических форм других белков – тау-белков. Отложение тау-белков в нервных клетках вызывает нарушение их работы и гибель.

Считается, что развитие болезни Альцгеймера хотя бы отчасти имеет генетическую природу. Так, накопление бета-амилоидов связывают с наличием характерных изменений в генах, расположенных на 9 и 21 хромосомах.

В настоящее время болезнь Альцгеймера неизлечима. С момента проявления первых признаков больной может прожить в среднем 8-15 лет. При помощи существующих лекарственных препаратов возможно слегка снизить интенсивность проявления симптомов или ненадолго отложить их развитие. Лекарства препятствуют преждевременному прекращению «общения» нейронов друг с другом. В итоге у больных медленнее отказывает память. Врачи и ученые работают над новыми методиками лечения, цель которых – предотвратить или снизить накопление в мозгу патологических белков.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs610932	AA	↓	0.96		не доступно
rs1562990	CC	↓	0.98		не доступно
rs3764650	AA	↓	0.86		не доступно
rs1464108	CC	↓	0.86		не доступно
rs9811423	GG	↓	0.86		не доступно
rs16970672	AA	↑	1.11		не доступно
rs2573905	GG	↑	1.11		не доступно

rs4746003	AG	↑	1.12		не доступно
rs733175	AA	↓	0.86		не доступно
rs6834555	AA	↓	0.86		не доступно
rs11889338	GG	↓	0.86		не доступно
rs1923775	AG	↑	1.38		не доступно
rs16922670	AA	↓	0.86		не доступно
rs727153	GG	↓	0.86		не доступно
rs4576506	GG	↓	0.86		не доступно
rs17511627	AC	↑	1.51		не доступно
rs17006206	AA	↓	0.86		не доступно
rs3851179	AG	↑	1.01		не доступно
rs2075650	AA	↓	0.86	**	<a href="#">PMID:19668339</a>
rs11609582	TT	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 12966032</a>
rs1784931	AA		1	***	<a href="#">PMID 18090307</a>
rs7101429	AA	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 19204162</a>
rs911541	AA	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 16740596</a>
rs5963409	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18983895</a>
rs10519262	GG	↓	0.86	**	<a href="#">PMID 17998437</a>
rs1803274	GG	↓	0.86	**	<a href="#">PMID 10190327</a>
rs9886784	CC	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 17998437</a>
rs10868366	CC	↓	0.86	**	<a href="#">PMID 17998437</a>
rs11190302	AG	↑	1.2	***	<a href="#">PMID 16740596</a>
rs1699103	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18090307</a>
rs1792113	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18090307</a>
rs1799724	AG	↑	1.38	**	<a href="#">PMID 15895461</a>
rs2302685	AA	↓	0.86		<a href="#">PMID 17517621</a>
rs2986017	AG	↑	1.24	***	<a href="#">PMID 18585350</a>
rs3740058	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 16740596</a>
rs2373115	CC	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18272374</a>
rs4938369	AA	↓	0.86	**	<a href="#">PMID 19441127</a>
rs2333227	AA	↓	0.86	**	<a href="#">PMID 15023809</a>
rs429358	AA	↓	0.86	*	<a href="#">PMID 10325447</a>
rs4420638	AA	↓	0.86		<a href="#">PMID 17192785</a>
rs3818361	GG	↓	0.86		не доступно



rs2279420	AA	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18163421</a>
rs2254958	AG	↑	1.07		<a href="#">PMID 16406033</a>
rs1881747	AG	↑	1.07	***	<a href="#">PMID 18163421</a>
rs688	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18065781</a>
rs1012672	GG	↓	0.86		<a href="#">PMID 17517621</a>
rs4934	AG	↓	0.86		<a href="#">PMID 10976648</a>
rs11136000	GG	↓	0.86		не доступно

## Болезнь Паркинсона

**Индивидуальный риск: 1.188**

**Риск по популяции: 1.8**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.66**

Болезнь Паркинсона – хроническое прогрессирующее расстройство, приводящее к ухудшению двигательной активности. Больные постепенно утрачивают контроль над своим телом, им сложно ходить, говорить и выполнять элементарные бытовые действия.

Одним из самых характерных симптомов болезни Паркинсона является дрожание конечностей, а также челюсти и головы. В мышцах появляется скованность, снижающая подвижность конечностей и туловища. Движения больных замедляются – этот симптом носит название брадикинезия. Страдающим болезнью Паркинсона сложно поддерживать равновесие. Сначала все эти симптомы обнаруживаются на одной стороне тела, но постепенно перекидываются и на вторую. Помимо двигательных расстройств у больных появляются трудности с глотанием, опорожнением кишечника и мочевого пузыря. Часто у них развивается депрессия. На поздних стадиях заболевания люди не могут существовать самостоятельно, им постоянно необходима помощь окружающих.

Причиной всех этих расстройств является нарушение работы определенной части мозга, получившей название черная субстанция. Нейроны черной субстанции производят вещество дофамин, которое поступает в другую часть мозга – полосатое тело. Полосатое тело отвечает за поддержание мышечного тонуса, осуществление различных движений и частично участвует в работе внутренних органов. Из-за падения количества дофамина при болезни Паркинсона полосатое тело перестает эффективно выполнять свои функции.

Врачи до сих пор не знают, что является причиной болезни Паркинсона. На сегодняшний день принято считать, что развитию заболевания способствуют несколько факторов. Так, был идентифицирован ряд мутаций, наличие которых увеличивает риск появления болезни. Эти мутации могут передаваться по наследству. Кроме того, повреждения генов, способствующие появлению симптомов, могут вызываться токсинами или другими неблагоприятными факторами окружающей среды. В список возможных причин также входят травмы головы и вирусные инфекции, повреждающие черную субстанцию. В среднем в России болезнью Паркинсона страдает 0,18 процента жителей. Среди людей старше 70 лет процент заболевших увеличивается до 1, а после 80 лет – до 2.

Вылечить болезнь Паркинсона нельзя, но лекарства могут существенно улучшить состояние и снизить интенсивность симптомов. Часть препаратов позволяет компенсировать недостаток дофамина и других важных соединений, содержание которых падает при болезни. Другие лекарства направлены на устранение симптомов, напрямую не связанных с движением (трудности с глотанием и мочеиспусканием, депрессия и другие).

От болезни Паркинсона страдали такие известные люди, как Папа Римский Иоанн Павел II, президент Палестинской автономии Ясир Арафат, боксер Мохаммед Али, «великий кормчий» Мао Цзэдун.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs12431733	AG	↑	1.04		не доступно
rs12817488	AA	↓	0.92		не доступно
rs4698412	AG	↑	1.05		не доступно
rs11724635	AC	↑	1.06		не доступно
rs2823357	AG	↑	1.06		не доступно
rs4964469	GG	↓	0.92		не доступно
rs6599388	AG	↑	1.07		не доступно
rs1223271	GG	↓	0.92		не доступно
rs2102808	CC	↓	0.92		не доступно
rs11711441	GG	↓	0.92		не доступно
rs6812193	AG	↑	1.1		не доступно
rs7077361	AA	↓	0.92		не доступно
rs823156	AG	↑	1.12		не доступно
rs2736990	AA	↑	1.14		не доступно
rs17115100	AC	↑	1.15		не доступно
rs2942168	GG	↓	0.92		не доступно
rs356220	AG	↑	1.19		не доступно
rs12185268	AA	↓	0.92		не доступно
rs393152	AA	↓	0.92		не доступно
rs8070723	AA	↓	0.92		не доступно
rs6599389	GG	↓	0.92		не доступно
rs6532197	AA	↓	0.92		не доступно
rs199533	GG	↓	0.92		не доступно
rs11248051	GG	↓	0.92		не доступно
rs34372695	GG	↓	0.92		не доступно
rs823128	AA	↓	0.92		не доступно
rs34637584	GG	↓	0.92		не доступно
rs2245218	AG	↑	1.54		<a href="#">PMID 16252231</a>
rs35866326	CC	↓	0.92	**	<a href="#">PMID 16252231</a>
rs10200894	GG	↓	0.92	**	<a href="#">PMID 16252231</a>
rs34778348	GG	↓	0.92	***	<a href="#">PMID 17019612</a>
rs283413	CC	↓	0.92	***	<a href="#">PMID 15642852</a>

rs33949390	CC	↓	0.92		<a href="#">PMID 18781329</a>
rs16851009	GG	↓	0.92	***	<a href="#">PMID 16252231</a>
rs1509269	GG	↓	0.92	***	<a href="#">PMID 16252231</a>
rs2313982	GG	↓	0.92	**	<a href="#">PMID 16252231</a>
rs356219	AG	↑	1.2		не доступно

## Депрессия

**Индивидуальный риск: 46.67**

**Риск по популяции: 50**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.93**

Под термином депрессия объединяют комплекс психических расстройств, главным проявлением которых является длительное снижение настроения. При депрессии печальное и мрачное состояние тяжелее, чем в случае «обычных» огорчений. Кроме того, у больных отмечается снижение двигательной активности, расстройства сна и аппетита.

Различают несколько форм депрессии. Большой депрессивный эпизод проявляется в виде длительных (свыше двух недель) периодов снижения настроения. У больных пропадает интерес к окружающим событиям и людям, они не испытывают удовольствия от выполнения каких-либо действий, у них появляется ощущение собственной никчемности, необоснованное чувство вины, предчувствие грядущих бед. Нередки нарушения сна и снижение аппетита. О большом депрессивном расстройстве, или монополярной депрессии, говорят, когда у пациента в течение жизни случаются несколько больших депрессивных эпизодов. Выделяют большие депрессивные расстройства сезонного характера.

Еще один тип депрессии – дистимия – отличается менее выраженными, но более длительными симптомами, чем при монополярной депрессии. При биполярном аффективном расстройстве (до недавних пор использовался термин маниакально-депрессивный психоз) у больных чередуются маниакальные, депрессивные иногда смешанные состояния (проявляются как симптомы депрессии, так и симптомы мании).

Депрессия может появиться сама по себе, без очевидных внешних причин. В этом случае говорят об эндогенной депрессии. Кроме того, развитие заболевания может быть спровоцировано смертью близкого человека, потерей работы или другим негативным событием, вызывающим сильный стресс. Такой тип депрессии получил название реактивной.

Некоторые из форм депрессии (например, биполярное аффективное расстройство и иногда монополярная депрессия) имеют наследственную природу и наблюдаются в семьях. Врачи связывают появление симптомов с нарушениями синтеза и распределения в мозгу определенных химических веществ, получивших название нейромедиаторов. Сбои в метаболизме нейромедиаторов происходят, например, у пациентов с болезнью Альцгеймера или болезнью Паркинсона. Депрессию могут вызывать некоторые медикаменты, в частности, средства, используемые при лечении рака и судорог, сильные болеутоляющие и лекарства для снижения артериального давления. Некоторые психические заболевания, такие как шизофрения, могут сопровождаться депрессией.

В России диагноз «Депрессия» ставится каждому двадцатому жителю.

Для лечения депрессии используют антидепрессанты различного действия, а также препараты, увеличивающие концентрацию в мозгу нейромедиатора серотонина. В некоторых случаях применяют лечение электрошоком. Симптомы депрессии могут быть ослаблены в результате прохождения курса психотерапии. Обычно лечение депрессии занимает длительное время, но во многих случаях оно способно полностью устранить или существенно ослабить проявления расстройства.

Многие великие люди страдали от депрессии. Считается, что это заболевание развилось у Бетховена, Моцарта, Винсента Ван Гога, Курта Кобейна. Не исключено, что самоубийство последних стало итогом депрессии.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1031681	AG	↓	0.89		не доступно
rs1545843	AA	↑	1.25		не доступно
rs1360780	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18191112</a>
rs2267012	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 15866548</a>
rs3761418	AA	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 15866548</a>
rs2156921	AG	↑	1.16	**	<a href="#">PMID 15866548</a>

## Кластерные головные боли

**Индивидуальный риск: 9.2**

**Риск по популяции: 10**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.92**

Кластерные головные боли – относительно редкий тип головных болей, характеризующийся чрезвычайно сильными болевыми ощущениями. Приступы обычно длятся от 15 минут до двух часов и повторяются несколько раз в день (кластеры). Чаще всего пациенты страдают от кластерных головных болей в течение одного-двух месяцев (так называемые пучки), потом болезнь отступает на несколько месяцев и даже лет. В редких случаях периоды ремиссии сокращаются до нескольких недель.

Во время приступов болевые ощущения появляются внезапно. Боль практически всегда локализуется на одной стороне головы в области глаза, надбровья и лба. Реже боль перекидывается за ухо и на подбородок. Лицо краснеет, на лбу появляется испарина, глаз с болевой стороны может слезиться и отекает. Нередко боль накатывает ночью и будит пациентов. Обычно во время пучков приступы начинаются всегда в одно и то же время суток. Больной не может сидеть на одном месте, он все время ходит. Несколько пациентов во время приступа пытались покончить с собой, чтобы избавиться от нестерпимой боли.

В России от кластерных головных болей страдают около 1 процента жителей. Более 80 процентов больных – мужчины. Обычно первый приступ боли происходит после 20-30 лет. Пучки могут возникать вплоть до 60-65 лет.

Кластерные головные боли относят к так называемым сосудистым болям. Считается, что они могут возникать при расширении определенных кровеносных сосудов, которые начинают сдавливать тройничный нерв, обеспечивающий чувствительность в области лица. Однако причины, вызывающие этот процесс, на настоящий момент неясны. Согласно одной из гипотез, приступы связаны с нарушениями в работе гипоталамуса – структуры мозга, отвечающей, в частности, за регуляцию работы биологических часов человека. Эта гипотеза объясняет, почему приступы возникают в одно и то же время суток. Исследователи полагают, что определенную роль в проявлении кластерных головных болей играет наследственность. Кроме того, ученые не исключают, что развитию заболевания может способствовать курение, употребление алкоголя и шоколада.

Стандартные болеутоляющие не способны снизить интенсивность болевых ощущений во время приступов. Более того, ни одно из существующих лекарств не может полностью избавить пациентов от боли. Тем не менее, некоторые препараты могут уменьшить ее остроту и продлить периоды ремиссии.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs2653349	GG	↓	0.92	**	<a href="#">PMID 16554494</a>

## Рассеянный склероз

**Индивидуальный риск: 0.32**

**Риск по популяции: 0.5**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.64**

Рассеянный склероз – это хроническое заболевание центральной нервной системы (головной и спинной мозг), приводящее к постепенному нарушению функции нервных волокон. При рассеянном склерозе разрушается миелин - защитная оболочка, служащая изоляционным материалом для нервных волокон и улучшающая процесс передачи нервных импульсов. По мере повреждения миелина и последующей деградации самих нервных волокон скорость распространения сигнала по нервам уменьшается, что приводит к ухудшению функций организма, «завязанных» на центральную нервную систему. Рассеянным заболеванием называют по той причине, что очаги поражения не локализованы, а «разбросаны» по всей нервной системе.

Часто рассеянный склероз диагностируют в относительно молодом возрасте, но болезнь может проявиться у людей в возрасте до 60 лет и даже позже. Женщины подвержены заболеванию вдвое чаще мужчин. В России рассеянный склероз проявляется у 0,05 процента мужчин и 0,1 процента женщин.

Симптомы обычно включают нарушения зрения, мышечную слабость, спазмы и ощущение покалывания в мышцах, трудности с произнесением слов. Реже встречаются расстройства дефекации и мочеиспускания, нарушение внимания, частичная потеря памяти, снижение интеллекта. Приблизительно у 65-80 процентов больных периоды обострения заболевания чередуются с периодами частичной или полной ремиссии. У 10-20 процентов страдающих рассеянным склерозом периоды улучшения практически отсутствуют, а проявления болезни быстро усиливаются.

Точные причины развития рассеянного склероза не выяснены. Наиболее вероятной считается версия об аутоиммунной природе заболевания. Аутоиммунными называют расстройства, вызванные патологической реакцией иммунной системы на клетки собственного организма. Компоненты иммунной системы воспринимают те или иные клетки как врагов и начинают уничтожать их. Считается, что такая неверная работа иммунитета может передаваться по наследству. В настоящий момент найдено несколько генов, изменения в которых, вероятно, способствуют развитию симптомов.

Полностью вылечить рассеянный склероз нельзя. Существующие лекарства способствуют более быстрому восстановлению организма после периодов обострений и продлению ремиссий. При ухудшении состояния больного применяют препараты, подавляющие активность иммунной системы. Некоторые лекарственные средства улучшают состояние органов, функции которых нарушились из-за болезни. В среднем после обнаружения первых симптомов рассеянного склероза больной может прожить больше 30 лет.



SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs12722489	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs4959039	AA	↓	0.9		не доступно
rs7326018	TT	↑	1.62	***	<a href="#">PMID 18941528</a>
rs987106	TT	↑	1.14		<a href="#">PMID 17660816</a>
rs12487066	AG	↓	0.98	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs4763655	AA	↓	0.99	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs7536563	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs2104286	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID:17660530</a>
rs7577363	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs28936	AG	↑	1.86	**	<a href="#">PMID 17534430</a>
rs3135388	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs1321172	CG	↓	0.97	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs10735781	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs6680578	TT	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs6498169	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs10975200	AG	↑	1.02	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs12044852	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs10492972	AG	↑	1.21	***	<a href="#">PMID 18997785</a>
rs3135391	GG	↓	0.9		не доступно
rs11164838	GG	↓	0.9		не доступно
rs6604026	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17660530</a>
rs6897932	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18721276</a>
rs2476601	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18576360</a>
rs10984447	AA	↓	0.9		не доступно
rs3129934	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18941528</a>

## Синдром беспокойных ног

**Индивидуальный риск: 11.91**

**Риск по популяции: 50**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.24**

Синдром беспокойных ног – неврологическое расстройство, приводящее к появлению неприятных ощущений в ногах и желанию шевелить ими. При движениях симптомы заболевания обычно уменьшаются. Впервые синдром беспокойных ног был описан как отдельное заболевание в XVII веке.

Проявления болезни включают чувство жжения и боли в ногах, ощущение, что по ним кто-то ползает. Симптомы усиливаются в сидячем и лежачем положениях, в состоянии покоя, особенно часто отмечаются в вечернее время и по ночам. Помимо очевидного дискомфорта синдром беспокойных ног может приводить к бессоннице и постепенному истощению организма.

Точные причины этого расстройства неизвестны, но приблизительно в половине случаев оно имеет наследственную природу. У людей, чьи родственники страдают от синдрома беспокойных ног, симптомы заболевания проявляются раньше. Недуг также может развиваться на фоне других заболеваний, таких как болезнь Паркинсона, сахарный диабет, нарушение работы почек, анемия (малокровие). В некоторых случаях синдром беспокойных ног проявляется у беременных. Симптомы обычно пропадают через несколько месяцев после родов.

В случае если синдром беспокойных ног обусловлен каким-либо заболеванием, то стратегия лечения направлена на устранение болезни-причины. Если фактора, провоцирующего расстройства, не выявлено, врачи назначают препараты, уменьшающие интенсивность симптомов. Однако полностью избавиться от них в большинстве случаев не удастся.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1026732	AA	↑	1.13		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs11635424	AA	↑	1.13		не доступно
rs12469063	AA	↓	0.79		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs12593813	AA	↑	1.12		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs1975197	GG	↓	0.79	***	<a href="#">PMID 18660810</a>
rs2300478	AA	↓	0.79		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs3784709	AG	↑	1.12		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs3923809	AA	↓	0.79		<a href="#">PMID 17634447</a>
rs4489954	AA	↑	1.15		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs4626664	GG	↓	0.79	***	<a href="#">PMID 18660810</a>
rs4714156	GG	↓	0.79		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs6494696	GG	↑	1.12		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs6710341	AA	↓	0.79		не доступно
rs884202	GG	↑	1.15		<a href="#">PMID 17637780</a>

rs9296249	AA	↓	0.79		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs9357271	AA	↓	0.79		<a href="#">PMID 17637780</a>
rs9394492	GG	↓	0.79		<a href="#">PMID 17637780</a>

## Шизофрения

**Индивидуальный риск: 0.45**

**Риск по популяции: 10**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.04**

Шизофрения – комплексное психическое расстройство, приводящее к нарушению восприятия реальности. Симптомы заболевания можно разделить на позитивные и негативные. К позитивным относят галлюцинации, ложные убеждения и мании (например, уверенность, что правительство облучает граждан специальными лучами), а также расстройства мышления и двигательной активности. Негативные симптомы включают исчезновение интереса к жизни, неспособность планировать свои действия и планомерно развивать задуманное, утрату желания общаться и потерю эмоциональности. В среднем шизофренией страдает около одного процента населения, независимо от расовой и географической принадлежности.

Болезнь обычно проявляется в юном возрасте, причем начальные стадии ее развития часто пропускают, принимая симптомы за типичные для подростков эмоциональные расстройства. Причины шизофрении не выяснены, но считается, что ключевым фактором является наследственность. На сегодняшний день известно несколько генов, изменения в которых связаны с развитием заболевания.

Из-за того, что природа шизофрении до сих пор не определена, ее лечение является симптоматическим. В некоторых случаях больные могут вести вполне полноценную жизнь и даже творить. Считается, что шизофренией страдали Николай Гоголь, Иероним Босх, Винсент Ван Гог, Генрих Гейне и другие.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs548181	AG	↓	0.94		не доступно
rs6782299	CC	↓	0.94		не доступно
rs7004633	AA	↓	0.85		не доступно
rs1625579	AA	↓	0.85		не доступно
rs12807809	AA	↓	0.85		не доступно
rs10503253	AC	↓	0.99		не доступно
rs6932590	AA	↓	0.85		не доступно
rs16887244	AA	↓	0.85		не доступно
rs17662626	AA	↓	0.85		не доступно
rs13194053	AA	↓	0.85		не доступно
rs7914558	AA	↓	0.85		не доступно
rs10489202	AC	↑	1.05		не доступно
rs9960767	CC	↑	1.05		не доступно
rs7544736	GG	↑	1.07		не доступно
rs2159767	AA	↑	1.14		не доступно
rs12966547	AG	↑	1.19		не доступно

rs9512730	CG	↑	1.3		не доступно
rs151222	CC	↓	0.85		не доступно
rs4846033	GG	↓	0.85		не доступно
rs16977195	AA	↓	0.85		не доступно
rs3131296	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 19571808</a>
rs7192086	TT	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18677311</a>
rs1522305	CC	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18937293</a>
rs1344706	AA	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18677311</a>
rs2272127	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18092318</a>
rs1538979	AG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 19414483</a>
rs17883192	GG	↓	0.85		<a href="#">PMID 17522711</a>
rs1801028	CC	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 16402354</a>
rs3737597	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18818052</a>
rs1602565	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18677311</a>
rs6277	AG	↑	1.21	**	<a href="#">PMID 18255274</a>
rs6422441	AG	↑	1.73		<a href="#">PMID 17522711</a>
rs28414810	GG	↓	0.85		<a href="#">PMID 17522711</a>
rs6603272	AA	↓	0.85		<a href="#">PMID 17522711</a>
rs4129148	GG	↓	0.85		<a href="#">PMID 17522711</a>
rs2270641	AA	↓	0.85	*	<a href="#">PMID 18451639</a>
rs833497	AA	↓	0.85		не доступно
rs7341475	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18282107</a>
rs4680	AG	↓	0.85		<a href="#">Nature Neuroscience</a>

## Болезни обмена веществ, эндокринная система, иммунная система

### Бронхиальная астма

**Индивидуальный риск: 6.08**

**Риск по популяции: 8**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.76**

Бронхиальная астма – хроническое заболевание дыхательных путей, которое приводит к их сужению. Симптомами астмы являются приступы удушья и кашля, затрудненное дыхание, одышка, так называемые свистящие хрипы.

Как следует из названия, бронхиальная астма затрагивает бронхи – один из отделов дыхательных путей. Бронхи расположены между трахеей и легкими и представляют собой ветвящиеся структуры, напоминающие два перевернутых дерева. Полые «веточки» бронхов снабжены мускулами, которые сжимаются и разжимаются при дыхании. Клетки внутренних стенок «веточек» выделяют слизь, которая обеспечивает увлажнение вдыхаемого воздуха. Слизь является прекрасной питательной средой для микроорганизмов, попадающих в дыхательные пути из окружающей среды, поэтому на ветвях бронхов «живут» клетки иммунной системы. В норме они узнают и атакуют чужеродные агенты и болезнетворные бактерии.

При астме иммунные клетки начинают бурно реагировать на факторы, которые не представляют опасности для организма. Развивающееся при этом воспаление сопровождается покраснением и распуханием ткани бронхов. Соответственно, воздушные проходы сужаются. Кроме того, воспаленная ткань начинает производить слишком много слизи, которая образует комки, способные закупоривать самые маленькие «веточки». Постоянное воспаление приводит к гиперчувствительности тканей бронхов. В результате образуется замкнутый круг: при попадании различных раздражителей (пыльца, пыль, табачный дым) в гиперчувствительных тканях усиливается воспаление, которое поддерживает состояние гиперчувствительности.

Еще одним характерным для астматиков симптомом является бронхоспазм – сжатие мышц бронхов, сужающее их просвет. Бронхоспазм может возникать, например, при попадании в бронхи какого-либо химического раздражителя.

Врачи выделяют два типа бронхиальной астмы - аллергическую и неаллергическую. Первый тип «отвечает» приблизительно за 90 процентов случаев заболевания астмой. Аллергическая астма обычно развивается в детстве, и в большинстве случаев у больных есть аллергии на какие-либо продукты или факторы окружающей среды. Астма второго типа проявляется после 30 лет, не связана с аллергиями и тяжело поддается лечению. В России астмой страдают около 0,8 процента взрослого населения и 1,25 процента детей. В целом в северных регионах регистрируется больше случаев заболевания, чем на юге страны. Самыми неблагоприятными районами являются Ярославская область и Санкт-Петербург – там астматики составляют около 1,4 процента населения.

В развитии астмы важную роль играет наследственность. Кроме того, заболевание провоцируется воздействием различных неспецифических раздражителей (например, пыль, дым, краски) и аллергенов (пыльца, шерсть животных).

Больным астмой следует избегать раздражителей и аллергенов. Применяемые для лечения медикаменты способствуют как избавлению от острых симптомов (расслабление бронхоспазма), так и контролируют течение заболевания в целом (снятие воспаления). В терапии необходимо использовать оба типа лекарственных средств. Существующие препараты не устраняют причину астмы, однако при грамотном лечении возможно полностью ликвидировать симптомы заболевания.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs7775228	AA	↓	0.82		не доступно
rs5067	AG	↑	1.64	**	<a href="#">PMID 18294255</a>
rs1800629	GG	↓	0.82	***	<a href="#">PMID 16865291</a>
rs689465	AG	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 18489027</a>
rs569108	AA	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 8842731</a>
rs2074190	AA	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 15806396</a>
rs4794067	AA	↓	0.82	*	<a href="#">PMID 15806396</a>
rs2303067	GG	↑	1.48	***	<a href="#">PMID 15005725</a>
rs7216389	AG	↑	1.23	***	<a href="#">PMID 17611496</a>
rs11650354	GG	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 17949803</a>

## Атопический дерматит

**Индивидуальный риск: 3.4**

**Риск по популяции: 2**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.7**

Атопический дерматит – это хроническое кожное заболевание, приводящее к появлению высыпаний на различных частях тела. Кожа больных атопическим дерматитом обладает повышенной чувствительностью к различным раздражителям, становится сухой, склонна к покраснениям и шелушению. Основным раздражающим фактором является сильный зуд.

В большинстве случаев атопический дерматит проявляется в детстве – около 65 процентов всех случаев заболевания приходится на детей в возрасте до года и около 90 процентов – на детей до пяти лет. По мере взросления симптомы могут исчезать, но не всегда полностью. Реже заболевание развивается после 30 лет. В России атопический дерматит проявляется у 0,48 процента населения. Среди детей процент больных составляет около 1,9 процента, среди взрослых – приблизительно 0,2 процента. Самый высокий процент заболеваемости – 3,2 процента характерен для Северо-Западного федерального округа. При этом в Мурманской области и в Санкт-Петербурге показатели еще выше – примерно 4,5 процента. Меньше всего больных в Южном федеральном округе – около 0,9 процента. В Москве атопический дерматит диагностируется у 1,5 процента жителей. Вся статистика приведена для детей от рождения до 14 лет. Среди взрослого населения характер распространенности заболевания схож с детским. Кроме того, повышенное число больных наблюдается в Приволжском федеральном округе: в Башкортостане и Удмуртии процент заболеваемости составляет 0,35.

Атопический дерматит имеет аллергическую природу, то есть связан с чрезмерно сильной реакцией иммунной системы на некоторые стимулы (аллергены). Нередко у больных наблюдается триада заболеваний – дерматит, сезонная аллергия и бронхиальная астма.

Точные причины атопического дерматита не выяснены, но считается, что основную роль играет наследственность. Проявлению или обострению симптомов способствует воздействие аллергенов (пыльца, шерсть животных) и раздражителей (шерстяная одежда, мыло, частые водные процедуры), а также стресс. Период острой фазы заболевания обычно чередуется с периодами ремиссий.

Одним из основных принципов при лечении атопического дерматита является поддержание кожи в здоровом состоянии. Больным следует избегать контактов с раздражителями и аллергенами и регулярно увлажнять кожу. В более тяжелых случаях врачи назначают противовоспалительные и противоаллергические средства (в том числе гормональные препараты).

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs13015714	AC	↑	1.07		не доступно
rs2853209	TT	↓	0.84	**	<a href="#">PMID 19146844</a>
rs7927894	AG	↑	1.24	***	<a href="#">PMID 19349984</a>
rs2303067	GG	↑	1.52	***	<a href="#">PMID 11544479</a>



## Базедова болезнь

**Индивидуальный риск: 0.53**

**Риск по популяции: 2**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.26**

Базедова болезнь (на Западе известная как болезнь Грейвса) – аутоиммунное заболевание, вызывающее постоянную повышенную активность щитовидной железы. Организм больных начинает вырабатывать антитела, которые прикрепляются к определенным клеткам железы, заставляя ее все время вырабатывать гормоны.

Гормоны щитовидной железы получили название тиреоидных гормонов. Они делятся на два типа - Т3 и Т4. Тиреоидные гормоны стимулируют обменные процессы в организме, в том числе ускоряют расщепление жиров и углеводов, увеличивают сердечный ритм. Кроме того, Т3 и Т4 способствуют повышению психической активности. Переизбыток этих гормонов в организме больных Базедовой болезнью приводит к существенной потере массы тела (от 10 до 30 процентов), расстройствам сна, резким перепадам настроения, нарушениям сердечного ритма, дрожанию конечностей. Еще два характерных симптома – значительное увеличение щитовидной железы и характерные выпученные глаза.

Базедова болезнь в основном поражает женщин молодого и среднего возраста – доля больных составляет около 1 процента от популяции. Среди мужчин недуг встречается в 0,1 процента случаев. Причины развития заболевания не выяснены. Считается, что риск возникновения болезни повышается, если в организме протекают частые острые воспалительные процессы (например, человек часто болеет ангинами) К факторам риска также относят хронические вирусные и бактериальные инфекции и эндокринные заболевания (чаще всего сахарный диабет). С развитием Базедовой болезни связывают наличие определенных вариантов генов на 14, 20 и X-хромосомах.

Существует несколько стратегий лечения Базедовой болезни. При помощи лекарственных препаратов врачи уменьшают активность щитовидной железы, подавляя чрезмерную выработку гормонов. Можно удалить часть железы хирургическим путем. Третий вариант предполагает использование радиоактивного изотопа йода. Йод поглощается железой, а его радиоактивный распад вызывает повреждение ее клеток и ослабление синтеза гормонов.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs7528684	AA	↓	0.83		не доступно
rs7900744	AA	↓	0.83	***	<a href="#">PMID 17371467</a>
rs1800629	GG	↓	0.83		не доступно
rs3789604	AA	↓	0.83	***	<a href="#">PMID 16175503</a>
rs2268458	AA	↓	0.83	**	<a href="#">PMID 18925838</a>
rs10889677	CC	↓	0.83	***	<a href="#">PMID 18073300</a>
rs2201841	AA	↓	0.83	**	<a href="#">PMID 18073300</a>

## Ожирение

**Индивидуальный риск: 9.648**

**Риск по популяции: 6.7**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.44**

Диагноз «Ожирение» ставят пациентам, имеющим в организме избыточное количество жира. Точной границы, начиная с которой можно говорить об ожирении, не существует. Тем не менее, считается, что у женщин ожирение начинается, когда масса жира составляет более 30 процентов от общей массы тела. У мужчин об ожирении говорят, когда этот показатель превышает 25 процентов. Еще один способ определить ожирение – рассчитать индекс массы тела (ИМТ - отношение веса тела в килограммах на квадрат роста в метрах). Нормальным считается значение ИМТ в пределах от 18,5 до 24,5. Когда ИМТ превышает 30, ставится диагноз «Ожирение первой степени». Ожирение увеличивает риск множества опасных заболеваний, и оно существенно сокращает продолжительность жизни.

Одним из самых частых «спутников» ожирения является резистентность, или устойчивость, к инсулину. Инсулин – это гормон, синтезируемый клетками поджелудочной железы. Он необходим организму для усвоения сахара глюкозы, который является основным источником энергии для клеток. Развитие устойчивости к инсулину приводит к тому, что клетки (особенно клетки жировой ткани и мышц) не могут поглощать глюкозу даже в присутствии гормона. Для того чтобы организм мог употребить сахар, поджелудочная железа начинает увеличивать количество производимого инсулина. Рано или поздно железа перестает справляться, и у больных развивается диабет II типа – хроническое заболевание, которое требует пожизненного контроля. Помимо того что диабет опасен сам по себе, он может провоцировать тяжелые нарушения работы почек, слепоту, сердечно-сосудистые заболевания.

Еще одним последствием ожирения является повышение артериального давления. Это состояние очень опасно, так как оно может вызывать перебои работы сердца из-за чрезмерной нагрузки на него, а также повреждения почек и инсульты.

У большинства больных с ожирением в крови повышается уровень холестерина – жироподобной субстанции, которая необходима организму для синтеза некоторых гормонов. Когда холестерина слишком много, он может откладываться на стенках сосудов, сужая их просвет вплоть до полного исчезновения. Холестериновые бляшки ухудшают снабжение кровью тех или иных органов, кроме того, они могут отрываться, путешествовать по кровеносной системе и полностью перекрывать узкие сосуды. Этот процесс может привести к таким смертельно опасным патологиям, как инфаркт миокарда, легочная эмболия или инсульт.

Развитию ожирения способствуют несколько факторов. Одним из немаловажных считается генетическая предрасположенность – дети полных родителей чаще набирают избыточный вес. Гены регулируют, например, интенсивность обмена веществ и скорость накопления жировых отложений. Другой важной причиной ожирения является регулярное переедание и обилие в пище жиров и легкоусвояемых углеводов. Женщины чаще набирают лишний вес, так как из-за меньшего количества мышечной массы у них более медленный обмен веществ, чем у мужчин (мышцы являются основными потребителями калорий). Кроме того, развитие ожирения может быть спровоцировано психологическими переживаниями («заедание» стресса) и приемом некоторых медикаментов.

В России от ожирения страдают около 0,75 процента населения. Среди взрослых процент больных составляет 0,67 процента, среди детей – 0,9 процента. Процент людей с ожирением заметно варьирует по регионам. Больше всего больных (1,3 процента) в Сибирском федеральном округе, особенно в Республике Алтай (2,7 процента) и Алтайском крае (4,7 процента). В большинстве областей центральной части России и в Южном федеральном округе число больных ожирением ниже среднего. В Москве избыточная масса тела наблюдается у 0,4 процента жителей, в Санкт-Петербурге – у 0,7 процента.

Для того чтобы избавиться от лишнего веса, больному необходимо изменить привычный режим питания и двигательной активности и следовать новым правилам всю оставшуюся жизнь. «Радикальные» методы лечения вроде операции по удалению лишнего жира или практически полного отказа от пищи обычно дают лишь кратковременный эффект. Однако даже несколько сброшенных килограмм важны для существенного улучшения самочувствия и снижения риска для жизни.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs10871777	AG	↓	0.94		не доступно
rs2206277	GG	↓	0.85		не доступно
rs17782313	AG	↑	1.04		не доступно
rs662799	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17211608</a>
rs16964465	AA	↓	0.85		не доступно
rs1121980	AG	↑	1.42	***	<a href="#">PMID 18159244</a>
rs2071877	AA	↑	1.16	***	<a href="#">PMID:19142101</a>
rs6013029	CC	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18325910</a>
rs7568369	AC	↓	0.95	***	<a href="#">PMID 19147600</a>
rs5082	AG	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 17446329</a>
rs1421085	AG	↑	1.11	***	<a href="#">PMID 17496892</a>
rs17817449	AC	↑	1.11	***	<a href="#">PMID 17658951</a>
rs6971091	AG	↑	1.71	**	<a href="#">PMID 18317470</a>

## Сахарный диабет I типа

**Индивидуальный риск: 0.044**

**Риск по популяции: 2.2**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.02**

Сахарный диабет I типа – заболевание, в результате которого клетки организма не могут усваивать сахар глюкоза, необходимый им для получения энергии. Причиной развития болезни является недостаточный синтез гормона инсулина, без которого невозможно проникновение глюкозы в клетки.

Инсулин синтезируется особыми клетками поджелудочной железы – так называемыми бета-клетками. В норме железа подстраивает интенсивность производства инсулина в зависимости от количества глюкозы в крови. Если содержание сахара повышено (например, после еды), она синтезирует больше инсулина. Когда уровень глюкозы в крови падает, сокращается и производство гормона. Нарушение синтеза инсулина приводит к тому, что поступившая с пищей глюкоза не усваивается клетками. Ее уровень в крови повышается, и сахар начинает интенсивно выводиться с мочой.

Усиленное мочеиспускание приводит к обезвоживанию организма и вымыванию из него важных минеральных веществ. Так как организм лишается доступного источника энергии в форме глюкозы, он начинает расщеплять жиры и углеводы, накопленные «про запас». Кроме того, при диабете начинают расщепляться белки мышц. Эти действия позволяют поддерживать работу организма в отсутствие «топлива», но приводят к потере веса и сокращению мышечной ткани. Типичными осложнениями диабета являются повышенное артериальное давление, тяжелые нарушения работы почек.

Сахарный диабет I типа развивается из-за разрушения бета-клеток поджелудочной железы. Одной из причин этого процесса является наследственный дефект иммунной системы. Белки, узнающие и атакующие чужеродные агенты, начинают ошибочно распознавать бета-клетки как «врагов» и уничтожать их. Также диабет I типа могут спровоцировать различные вирусные заболевания, при которых страдает поджелудочная железа. К таким заболеваниям относятся, например, краснуха, ветрянка, корь, эпидемический паротит, цитомегаловирус, вирус Коксаки В. Кроме того, развитию сахарного диабета I типа могут способствовать различные токсичные вещества и сильный стресс.

В России диабет диагностируется у одного из 500 человек. Прослеживается общая тенденция: в направлении с запада на восток в среднем распространенность заболевания уменьшается. Больше всего диабетиков – свыше 0,4 процента – выявлено в Тамбовской, Белгородской и Вологодской областях. В Москве сахарным диабетом I типа болеет около 0,15 процента жителей, в Санкт-Петербурге – около 0,4 процента.

Обычно диабет I типа развивается у детей, подростков и людей моложе 30-40 лет. У женщин и мужчин вероятность развития заболевания приблизительно одинакова. Заболевание является хроническим, то есть полностью избавиться от него нельзя. Для поддержания организма в стабильном состоянии и уменьшения негативных последствий болезни используют инъекции инсулина. Кроме того, больные должны соблюдать специальную диету, дозированно заниматься физическими упражнениями и постоянно контролировать уровень сахара в крови. При соблюдении этих правил страдающие сахарным диабетом могут вести полноценную жизнь в течение многих лет.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs689	AA	↓	0.87		не доступно
rs10272724	AA	↓	0.87		не доступно
rs12722495	AA	↓	0.87		не доступно
rs7221109	GG	↓	0.87		не доступно
rs11711054	AG	↓	0.92		не доступно
rs10517086	AG	↓	0.95		не доступно
rs4763879	GG	↓	0.87		не доступно
rs4788084	GG	↓	0.87		не доступно
rs5753037	AG	↓	0.96		не доступно
rs947474	AG	↓	0.96		не доступно
rs2281808	GG	↓	0.87		не доступно
rs229541	GG	↓	0.87		не доступно
rs941576	AG	↓	0.97		не доступно
rs9653442	AA	↓	0.87		не доступно
rs6897932	GG	↓	0.87		не доступно
rs3788013	AC	↓	0.98		не доступно
rs7020673	CG	↓	0.99		не доступно
rs7804356	AA	↓	0.87		не доступно
rs2290400	AG		1		не доступно
rs9585056	AG		1		не доступно
rs9976767	GG	↑	1.01		не доступно
rs1465788	AG	↑	1.01		не доступно
rs3825932	AG	↑	1.01		не доступно
rs9388489	GG	↓	0.87		не доступно
rs3024505	GG	↓	0.87		не доступно
rs17574546	AC	↑	1.05		не доступно
rs7171171	AG	↑	1.05		не доступно
rs45450798	CG	↑	1.11		не доступно
rs4948088	CC	↓	0.87		не доступно
rs10509540	AA	↓	0.87		не доступно
rs924043	GG	↓	0.87		не доступно
rs539514	TT	↓	0.87		не доступно

rs9268645	GG	↓	0.87		не доступно
rs1701704	AA	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18198356</a>
rs11594656	TT	↑	1.2		<a href="#">PMID 17676041</a>
rs17388568	GG	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2104286	AA	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2292239	CC	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554260</a>
rs6679677	CC	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2544677	GG	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2639703	AG		1	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs11171739	AA	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs17696736	AG	↑	1.13	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2296336	CG	↑	1.13	**	<a href="#">PMID 16960798</a>
rs3118470	AA	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17395754</a>
rs3194051	AA	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554260</a>
rs213950	AG	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 17554260</a>
rs7574865	CC	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 18703106</a>
rs2476601	GG	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17934143</a>
rs12708716	GG	↑	1.07	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs4900384	AA	↓	0.87		не доступно
rs7202877	AA	↓	0.87		не доступно
rs1990760	GG	↑	1.01		не доступно
rs11052552	AA	↑	1.3	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs17166496	GG	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2304256	AA	↑	1.01		не доступно

## Сахарный диабет II типа

**Индивидуальный риск: 140.8**

**Риск по популяции: 22**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 6.4**

Сахарный диабет II типа – нарушение обмена веществ, приводящее к тому, что клетки теряют способность усваивать сахар глюкозу, который необходим им для получения энергии. Для того чтобы проникать в клетки глюкозе необходим «компаньон» – гормон поджелудочной железы инсулин. При сахарном диабете II типа клетки организма (особенно клетки мышечной и жировой ткани) становятся нечувствительными к инсулину. Поэтому сахарный диабет II типа также называют инсулинонезависимым диабетом.

На ранних стадиях заболевание чаще всего протекает бессимптомно. По мере того, как клетки теряют способность узнавать инсулин, поджелудочная железа начинает увеличивать количество этого гормона. Постепенно нечувствительность к инсулину возрастает, и железа перестает справляться. На поздних стадиях заболевания больным часто требуются инъекции инсулина. Постоянно высокий уровень сахара в крови может привести ко многим негативным последствиям для организма: повышению артериального давления, сердечно-сосудистым заболеваниям, тяжелым нарушениям работы почек, слепоте. Кроме того, при диабете II типа организм ошибочно полагает, что ему не хватает глюкозы и активно синтезирует ее в печени. Этот процесс дополнительно приводит к росту концентрации сахара в крови и усиливает симптомы.

Сахарный диабет II типа чаще всего развивается у людей старше 30-40 лет. К основным факторам риска относят наследственность и избыточный вес. В последние годы участились случаи диабета II типа у детей и подростков. Считается, что причина заключается в неправильном питании и ожирении. Кроме того, диабет II типа часто развивается у женщин, которые страдали так называемым гестационным диабетом – нарушением обмена углеводов (сахаров) во время беременности.

Диабет II типа составляет около 90 процентов из всех случаев заболевания диабетом. В России им страдает приблизительно 1,8 процента популяции. В направлении с запада на восток распространенность диабета II типа слегка уменьшается. Меньше всего больных (около 1,2 процента) выявляется на Чукотке, в Республике Алтай и на Северном Кавказе. Рекордсменами по диабету II типа являются Тульская и Самарская области. Там это заболевание диагностировано у 2,5 процента населения. В Москве доля больных составляет 2 процента, в Санкт-Петербурге – 1,9 процента.

Сахарный диабет II типа является хроническим заболеванием, то есть не поддается радикальному излечению. Тем не менее, если больные соблюдают диету, занимаются физическими упражнениями и правильно используют медикаменты, они могут долгие годы жить полноценно. Среди известных людей сахарным диабетом II типа страдают или страдали голливудские актрисы Холли Берри и Сальма Хайек (у нее развился гестационный диабет), телеведущий Ларри Кинг, поп-звезда Элвис Пресли, режиссер «Звездных войн» Джордж Лукас, актер Юрий Никулин, оперный певец Федор Шаляпин.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs11634397	AG	↓	0.96		не доступно
rs896854	AG	↓	0.96		не доступно
rs7957197	AA	↓	0.97		не доступно
rs8042680	AC	↓	0.97		не доступно
rs972283	AG	↓	0.97		не доступно
rs231362	GG	↓	0.9		не доступно
rs4457053	AG	↓	0.98		не доступно
rs1531343	GG	↓	0.9		не доступно
rs13292136	GG	↓	0.9		не доступно
rs10923931	AC	↑	1.02		не доступно
rs1801214	AG	↑	1.02		не доступно
rs1552224	AC	↑	1.03		не доступно
rs5945326	AA	↓	0.9		не доступно
rs4430796	AA	↓	0.9		не доступно
rs2943641	AG	↑	1.07		не доступно
rs759853	GG	↓	0.9		<a href="#">PMID 19587357</a>
rs10946398	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17463249</a>
rs12779790	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18372903</a>
rs1042523	AA	↓	0.9	**	<a href="#">PMID 17192490</a>
rs1889018	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18192539</a>
rs2270031	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18555673</a>
rs2701175	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17192490</a>
rs4655595	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1042714	CC	↑	1.61	**	<a href="#">PMID 17150099</a>
rs1800795	CG	↓	0.9	**	<a href="#">PMID 15472205</a>
rs7659604	AG	↓	0.98	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs864745	AG	↓	0.9		<a href="#">PMID 18372903</a>
rs17044137	TT	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17463246</a>
rs1113132	CG	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 17293876</a>
rs8050136	AC	↑	1.08		не доступно
rs3740878	AG	↑	1.14	***	<a href="#">PMID 17293876</a>
rs2236242	AT	↓	0.9		<a href="#">PMID 18726871</a>



rs9402571	AA	↓	0.9	**	<a href="#">PMID 18985156</a>
rs2077119	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18316360</a>
rs10811661	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18477659</a>
rs4402960	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18477659</a> <a href="#">PMID 17463248</a>
rs7754840	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17463248</a>
rs2863389	AG	↑	2.2	***	<a href="#">PMID 17848626</a>
rs6698181	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17463246</a>
rs4607103	AG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18372903</a>
rs7961581	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18372903</a>
rs5015480	AG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17463249</a>
rs3802177	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18477659</a>
rs4458523	AC	↑	1.05	***	<a href="#">PMID 17603484</a>
rs1495377	CG	↑	1.17	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2930291	AG	↑	1.17	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs9326506	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs4506565	AT	↑	1.23	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs12304921	GG	↑	2.26	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs9465871	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1111875	AG	↑	1.17	***	<a href="#">PMID 17971426</a>
rs7756992	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17460697</a>
rs9300039	AC	↑	1.35	***	<a href="#">PMID 17463248</a>
rs3816873	GG	↑	1.81	**	<a href="#">PMID 16721486</a>
rs6718526	AG	↑	1.35	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs7480010	AG	↑	1.03		<a href="#">PMID 17293876</a>
rs7923837	AG	↑	1.45	***	<a href="#">PMID 18231124</a>
rs12255372	AC	↑	1.17	***	<a href="#">PMID 19228405</a>
rs7903146	AG	↑	1.26	***	<a href="#">PMID 17977958</a>
rs9939609	AT	↑	1.21		не доступно
rs13266634	GG	↓	0.9		не доступно
rs1801282	CC	↓	0.9		не доступно
rs2237892	GG	↓	0.9		<a href="#">PMID 18711367</a>
rs358806	AC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>

## Системная красная волчанка

**Индивидуальный риск: 0.06**

**Риск по популяции: 0.3**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.19**

Системная красная волчанка (СКВ) – аутоиммунное заболевание, поражающее множество тканей и органов. При этом заболевании антитела начинают узнавать клетки собственного организма как чужеродные объекты и атаковать их. Постепенно работа отдельных систем все больше нарушается (в первую очередь страдают сосуды и соединительная ткань), и, в конце концов, больной умирает.

Причины СКВ до сих пор неизвестны. Считается, что болезнь провоцируется сразу несколькими факторами, в число которых входят генетическая предрасположенность, неблагоприятные факторы окружающей среды, лечение некоторыми медикаментами. Вероятность развития СКВ повышается при наличии мутации в определенном регионе шестой хромосомы (так называемый локус генов основного комплекса гистосовместимости).

СКВ известна со времен Средневековья. Название болезни дал один из ее характерных симптомов – появление красной сыпи на переносице и щеках. По одной из версий, напоминающая бабочку форма и цвет высыпаний напоминали укусы волка. Другая гипотеза предполагает, что слово «волчанка» отражает характер течения заболевания, которое отличают периоды резкого ухудшения. Хотя женщины заболевают СКВ приблизительно в 8-10 раз чаще мужчин, одним из самых знаменитых больных волчанкой был Майкл Джексон.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs10181656	CC	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18579578</a>
rs1734787	AA	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 18320046</a>
rs17435	AA	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 18320046</a>
rs2230201	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18174230</a>
rs7582694	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18579578</a>
rs1143679	AG	↑	1.54	***	<a href="#">PMID 18204448</a>
rs1800630	CC	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18001298</a>
rs1800629	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 17711410</a>
rs1734791	TT	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 18320046</a>
rs1734792	CC	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 18320046</a>
rs2004640	AA	↑	1.21	**	<a href="#">PMID 17389033</a>
rs2241524	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18273033</a>
rs11574637	AG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18204098</a>
rs10516487	AG	↓	0.87		не доступно
rs7574865	CC	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 17804842</a>
rs2187668	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 17997607</a>

rs13277113	AG	↓	0.87		не доступно
rs419788	GG	↓	0.87		не доступно

## Болезни опорно-двигательного аппарата

### Анкилозирующий спондилоартрит

**Индивидуальный риск: 0.29**

**Риск по популяции: 0.3**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.98**

Анкилозирующий спондилоартрит, также известный как болезнь Бехтерева, – хроническое воспаление позвоночника и крестцово-подвздошных сочленений (они находятся в нижней части спины чуть выше копчика по обеим сторонам от него). Воспаление вызывается повышенной активностью иммунных клеток, которые атакуют ткани собственного организма, в первую очередь, хрящевые и костные ткани.

Постоянный воспалительный процесс, сопровождающийся болевыми ощущениями, с течением времени приводит к сращению костей, соединяющихся при помощи пораженных суставов, и связок. Результатом этого процесса является частичная или полная потеря подвижности в этих местах. Неподвижные жесткие сочленения легко ломаются при относительно небольших нагрузках. Анкилозирующий спондилоартрит – системное заболевание, то есть оно поражает не только позвоночник, но множество тканей и органов, например, ткани глаз и сердца. Приблизительно в половине случаев страдают суставы конечностей.

Заболевание встречается преимущественно у мужчин, причем часто проявляется у молодых людей и подростков. Анкилозирующий спондилоартрит – наследственное заболевание. Считается, что оно связано с наличием антигена HLA-B27 – особого белка, присутствующего на поверхности клеток. Частота встречаемости антигена у страдающих этим заболеванием составляет 90 процентов. У здоровых людей HLA-B27 встречается в 8 процентах случаев (статистика приведена для европеоидов).

Болезнь Бехтерева была диагностирована у писателей Николая Островского и Карла Чапека, чемпиона мира по шахматам Владимира Крамника.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs11209026	GG	↓	0.86		не доступно
rs17482078	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 17952073</a>
rs10889677	CC	↓	0.86		не доступно
rs2242944	AG	↓	0.86		не доступно
rs2303138	GG	↓	0.86		не доступно
rs7743761	AA	↑	3.96		не доступно
rs2287987	AA	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 17952073</a> <a href="#">PMID 18037607</a>
rs11465804	AA	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 17952073</a>
rs1495965	AA	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 17952073</a>
rs10489629	AG	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 18037607</a>

rs11209032	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18037607</a>
rs1004819	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18037607</a>
rs7302230	GG	↑	1.12		не доступно
rs868213	AA	↓	0.86		не доступно
rs10050860	GG	↓	0.86	***	<a href="#">PMID 18037607</a>
rs1343151	AG	↑	1.08		не доступно
rs30187	AG	↑	1.2	***	<a href="#">PMID 18037607</a>

## Грыжа межпозвоночного диска

**Индивидуальный риск: 0.17**

**Риск по популяции: 0.5**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.34**

Грыжей межпозвоночного диска называют повреждение особой «прокладки», расположенной в позвоночном столбе между позвонками. Относительно мягкая «прокладка» – межпозвоночный диск – выполняет функцию амортизатора, защищая позвоночник при движениях.

Межпозвоночный диск по своему строению напоминает пончик с начинкой: его внутренняя часть представляет собой упругое плохо сжимаемое «желе». Эта часть получила название студенистого ядра. Студенистое ядро упаковано в относительно плотное фиброзное кольцо, сформированное несколькими слоями прочных волокон. При разрыве фиброзного кольца часть студенистого ядра выходит за его пределы. Это и называется грыжей межпозвоночного диска.

Выпячивание студенистого ядра давит на спинной мозг и отходящие от него корешки спинно-мозговых нервов. Нервы расположены на всем протяжении спинного мозга, поэтому в зависимости от места возникновения грыжа проявляется болевыми ощущениями в различных частях тела. Чаще всего грыжа межпозвоночного диска наблюдается в нижней части позвоночника (пояснично-крестцовый отдел). Реже заболевание локализуется в шейном отделе и иногда – в грудном.

Если разрыв фиброзного кольца происходит в нижней части позвоночника, то человек чувствует боль и слабость в одной ноге (если грыжа обширная, то в обеих). Также больные ощущают покалывание и онемение конечности. Когда грыжа локализуется в верхних отделах, симптомы проявляются в руках.

Причин разрыва фиброзного кольца может быть несколько: травмы, резкие повороты туловища, тяжелая физическая работа. Кроме того, вещество фиброзного кольца становится менее прочным с возрастом (хотя грыжа чаще всего встречается у людей от 25 до 45 лет). Еще одним фактором риска является наследственность – исследователи обнаружили несколько генов, изменения в которых увеличивают риск грыжи. В России грыжу межпозвоночного диска диагностируют приблизительно у 0,05 процента жителей.

Лечение грыжи может быть консервативным либо оперативным. Обычно врачи сначала стараются устранить симптомы, не прибегая к хирургическому вмешательству. Терапия включает в себя массаж, физические упражнения, препараты, расслабляющие мышцы и снимающие болевые ощущения. При операции хирург тем или иным способом удаляет грыжу. В последнее время все чаще применяют микрохирургические операции, дающие минимальные последствия.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs9406328	AG	↓	0.76	**	<a href="#">PMID 18455130</a>
rs1800587	GG	↓	0.76	**	<a href="#">PMID 17471097</a>
rs2073711	GG	↓	0.76		<a href="#">PMID 15864306</a>
rs1676486	GG	↓	0.76	**	<a href="#">PMID 17999364</a>

## Миастения

**Индивидуальный риск: 0.04**

**Риск по популяции: 0.05**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.89**

Миастения – заболевание, при котором скелетные мышцы (произвольно сокращаемые мышцы) постепенно становятся все более слабыми. Причиной миастении являются нарушения в работе иммунной системы: она принимает некоторые клетки организма за инфекционных агентов и атакует их.

В норме сокращения скелетных мышц контролируются нервами. Соединение между нейроном и мышечной клеткой называется нервно-мышечным синапсом. Нервный импульс стимулирует выработку нейроном особого вещества – ацетилхолина. Ацетилхолин достигает мышечной клетки через синапс и присоединяется к рецепторам – специальным структурам на ее поверхности. Если ацетилхолин не «сядет» на рецептор, мышечная клетка не «услышит» команду от нерва и не будет сокращаться. При миастении ацетилхолиновые рецепторы блокируются или повреждаются компонентами иммунной системы, получившими название антител.

Симптомы заболевания развиваются постепенно. Часто в первую очередь ослабевают мышцы глаз и век. Также могут наблюдаться трудности при речи и глотании. Проявления миастении усиливаются при работе мышц и ослабляются после отдыха. Одним из самых опасных следствий заболевания является ослабление мышц дыхательной системы. Когда слабость достигает критического уровня, пациент не может самостоятельно дышать. Это состояние обозначают термином «миастенический криз». Приблизительно у трех четвертей больных миастенией увеличивается размера тимуса – железы, которая обычно перестает работать во взрослом возрасте. В тимусе клетки иммунной системы «обучаются» распознавать врагов, и исследователи не исключают, что при миастении он дает клеткам неверные «инструкции».

В России диагноз «Миастения» ставится в среднем одному человеку из двух тысяч. Молодые женщины (до 40 лет) и пожилые мужчины (после 60) подвержены заболеванию больше остальных. Антитела к рецепторам ацетилхолина могут передаваться через плаценту из крови матери в кровь плода. У детей, получивших миастению таким образом, симптомы нередко исчезают через несколько месяцев.

Точные причины развития миастении ясны не до конца. Ученые обнаружили несколько мутаций, наличие которых увеличивает предрасположенность к заболеванию. Около пяти процентов больных миастенией имеют родственников, у которых также была диагностирована эта болезнь.

Современные методы лечения позволяют больным миастенией вести нормальную или почти нормальную жизнь в течение многих лет. Лекарства улучшают восприимчивость нервных клеток к ацетилхолину или подавляют выработку «неправильных» антител. Больным с увеличенным тимусом нередко помогает его полное или частичное удаление.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4743056	AG	↓	0.94	***	<a href="#">PMID 17869649</a>
rs733618	AA	↓	0.94	**	<a href="#">PMID 18088253</a>

## Остеопороз и сопутствующие заболевания (переломы)

**Индивидуальный риск: 1.25**

**Риск по популяции: 1**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.25**

Остеопороз – заболевание, приводящее к повышенной хрупкости костей. Больные остеопорозом намного чаще здоровых людей ломают кости. К переломам приводят такие незначительные нагрузки, как прыжок с небольшого уступа, падение на землю и даже ходьба. В особо тяжелых случаях опорные кости (например, кости бедра, колена или позвоночника) могут ломаться под весом тела. Характерным признаком больных остеопорозом является осанка, напоминающая вопросительный знак. Такое изменение осанки происходит из-за частичного разрушения позвоночника.

Прочность костей напрямую связана с их плотностью. Чем больше костная масса, тем прочнее кость. В юности плотность костей постепенно увеличивается и достигает максимума около 25 лет. Постепенное уменьшение плотности костей наблюдается после 35 лет. Плотность костей во многом зависит от содержания в них кальция. Когда его мало, кости становятся хрупкими.

Женщины страдают остеопорозом намного чаще мужчин. Это связано с тем, что у женщин плотность костей регулируется гормоном эстрогеном. После наступления менопаузы (прекращения менструаций) концентрация эстрогена в крови резко падает. Соответственно, усиливается процесс вымывания из костей кальция, который с возрастом происходит и так более активно.

Таким образом, в основной группе риска находятся женщины после менопаузы и женщины, у которых удалены яичники (органы, вырабатывающие эстроген). Кроме того, вероятность развития остеопороза повышена у людей хрупкого телосложения, у тех, кто не занимается физическими упражнениями, у курильщиков и лиц, употребляющих большие количества алкоголя. Риск развития заболевания также возрастает при низком содержании кальция в диете. Ученые полагают, что в развитии остеопороза немаловажную роль играет наследственность. Если у человека в семье встречались случаи заболевания, то для него вероятность появления симптомов выше, чем в среднем.

В России остеопороз диагностируют у 0,1 процента взрослого населения. Частота встречаемости заболевания сильно варьирует по областям. Так, в Белгородской, Липецкой, Тамбовской областях остеопорозом болеют около 0,005 процента жителей, в Москве – 0,2 процента жителей, а в Омской области – 0,6 процента (здесь самая высокая частота по всей России).

Основные цели лечения остеопороза – предотвратить переломы костей и, в идеале, увеличить их плотность. Тем не менее, ни один из существующих методов не может полностью вылечить заболевание.



SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4752946	CC	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs10955924	AC	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs2957137	AT	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs4548577	GG	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs6426748	GG	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs11898505	AG	↑	1.07	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs6696981	CC	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs3770748	AA	↓	0.96	**	<a href="#">PMID 17687619</a>
rs6929137	AG	↑	1.01	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs3736228	GG	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18455228</a>
rs6993813	AG	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs3018362	AG	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs3130340	AA	↓	0.96	***	<a href="#">PMID 18445777</a>
rs16964201	GG	↓	0.96		не доступно
rs12594287	GG	↓	0.96		не доступно
rs17703883	GG	↑	1.64		не доступно

## Ревматоидный артрит

**Индивидуальный риск: 0.05**

**Риск по популяции: 2.5**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.02**

Ревматоидный артрит – хроническое заболевание, выражающееся в постоянном воспалении суставов и иногда других частей тела. Ревматоидный артрит относится к аутоиммунным болезням, то есть болезням, которые связаны с нарушением работы иммунной системы. Ее компоненты начинают принимать клетки собственного тела (в данном случае – клетки, из которых построены суставы) за инфекционных агентов и атакуют их.

Суставы – это сочленения двух или более костей. Когда суставы воспалены, они распухают, затрудняют движения и нередко болят. При ревматоидном артрите обычно страдают суставы обеих ладоней и запястий, а также суставы на ногах. Воспаление может распространяться на окружающие связки, сухожилия и мышцы. Обычно болезнь проявляет себя периодически: даже без лечения у пациентов могут наступать длительные периоды ремиссии (отсутствия симптомов). Однако со временем заболевание прогрессирует, и симптомы становятся все более выраженными. Длительное воспаление рано или поздно приводит к серьезным повреждениям суставов. Кроме того, могут поражаться такие органы как сердце и легкие, нередко нарушается кроветворение.

Причины развития ревматоидного артрита неясны. Частые случаи появления заболевания в семьях указывают на его наследственную природу. Ученые идентифицировали несколько генов, вариации в которых могут влиять на предрасположенность к заболеванию. К другим факторам риска, способствующим проявлению симптомов, относят курение и заражение некоторыми бактериями и вирусами.

Заболевание встречается у женщин приблизительно в три раза чаще, чем у мужчин. Чаще всего симптомы артрита обнаруживаются в период от 40 до 60 лет. В России диагноз «Ревматоидный артрит» ставится одному из 400 человек. В различных регионах частота встречаемости заболевания приблизительно одинакова. «Чемпионами» по артриту являются Башкирия (заболевание диагностируют у 0,68 процента населения), Якутия (болеют 0,58 процента жителей) и Новгородская область (артрит встречается у 0,48 процента жителей). В Москве ревматоидным артритом болеют около 0,16 процента жителей, в Санкт-Петербурге – 0,29 процента.

В настоящее время вылечить ревматоидный артрит нельзя. Существующие препараты делятся на два типа. Первые уменьшают внешние проявления артрита (снимают боль и припухлость). Препараты второго типа продлевают периоды ремиссии и препятствуют разрушению суставов. Обычно врач назначает оба типа лекарств.

От артрита страдали многие известные люди. В их число входят художник Пьер Огюст Ренуар, композитор Вольфганг Амадей Моцарт, писатель Эдгар Алан По. Историки не исключают, что ревматоидный артрит был у великого завоевателя Александра Македонского.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs13207033	AG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 19417005</a>
rs2416804	CG	↑	1.06	***	<a href="#">PMID 17880261</a>
rs2416806	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17880261</a>
rs3817964	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 15529352</a>
rs6682654	AG	↑	1.14		<a href="#">PMID 18794858</a>
rs1930780	GG	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 17880261</a>
rs2240340	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 16380915</a>
rs2002842	CC	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18668548</a>
rs1748033	AA	↑	1.43		<a href="#">PMID 17265154</a>
rs2104286	AA	↓	0.85		не доступно
rs2240339	GG	↓	0.85		<a href="#">PMID 12833157</a>
rs11162922	AG	↑	1.11	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs10818488	AG	↑	1.19	***	<a href="#">PMID:17880261</a>
rs9550642	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs6679677	CC	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2004640	AA	↓	0.95	***	<a href="#">PMID 19228650</a>
rs10499194	AG	↑	1.13	***	<a href="#">PMID 17982456</a>
rs10733648	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17804836</a>
rs2900180	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17804836</a>
rs3766379	AG	↑	1.17		<a href="#">PMID 18794858</a>
rs2812378	GG	↓	0.95	***	<a href="#">PMID 18794853</a>
rs4810485	CC	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 19644859</a>
rs3816587	AA	↓	0.63	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs6684865	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs11761231	AG	↑	1.22	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs743777	AG	↓	0.94	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs3789604	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 16175503</a>
rs2301888	GG	↓	0.85		<a href="#">PMID 12833157</a>
rs11203367	AA	↓	0.85		<a href="#">PMID 12833157</a>
rs7528684	AA	↓	0.37	***	<a href="#">PMID 18313765</a>
rs660895	AG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 15529352</a>
rs6910071	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 15529352</a>

rs3184504	AG	↑	1.01		не доступно
rs1953126	GG	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18648537</a>
rs7574865	CC	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 17804842</a>
rs6920220	AG	↑	1.02		не доступно
rs2476601	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 16490755</a>

## Болезни системы кровообращения, сердечно-сосудистой системы

### Эссенциальная артериальная гипертензия

**Индивидуальный риск: 71.61**

**Риск по популяции: 93**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.77**

Эссенциальной артериальной гипертензией (также используется выражение первичная гипертензия) называют повышенное артериальное давление, не связанное с каким-либо конкретным расстройством. На эссенциальную гипертензию приходится около 95 процентов случаев хронически повышенного давления.

Значение артериального давления измеряют в миллиметрах ртутного столба. Результат измерения включает две цифры: первая – это значение систолического давления (его еще называют верхним), а вторая – диастолического (нижнее давление). Верхнее давление соответствует давлению в сосудах в момент, когда сердце сокращается и выбрасывает кровь. Нижнее давление – это давление в сосудах при расслаблении сердца между сокращениями. Нормальным принято считать значение артериального давления ниже 120/90. Более высокие показатели рассматриваются как повышенные.

При артериальном давлении выше 120/90 и особенно выше 140/90 возрастает риск развития заболеваний сердца из-за чрезмерной нагрузки на него, почек (вплоть до хронической почечной недостаточности) и глаз (сужение сосудов и микрокровоотечения в сетчатке), повышается вероятность инсульта. Кроме того, артериальная гипертензия (особенно в сочетании с высоким уровнем холестерина в крови) способствует развитию атеросклероза. Артериальную гипертензию иногда называют безмолвным убийцей, так как заболевание вплоть до поздних стадий может протекать практически бессимптомно.

Согласно современным теориям, на развитие артериальной гипертензии влияет целый ряд различных факторов. Повышению артериального давления способствуют чрезмерное употребление соли (более трех-четырех граммов в сутки), избыточный вес, курение, регулярный прием алкоголя, малоподвижный образ жизни, повышенный уровень холестерина в крови. Одним из важнейших факторов риска считают наследственность: развитие артериальной гипертензии связывают, в частности, с изменениями в генах ренин-ангиотензин-альдостероновой системы. Входящие в эту систему гены регулируют солевой баланс в организме и поддерживают тонус сосудов.

В России эссенциальная гипертензия диагностирована у 7,6 процента населения. Среди взрослых граждан этот показатель составляет 9,3 процента. На юге страны заболевание встречается реже, чем на севере, хотя в Дальневосточном и Уральском федеральных округах процент больных меньше, чем в среднем по России. Больше всего случаев заболевания – 21 процент регистрируется в Алтайском крае. Самые низкие показатели по России в Республике Адыгея – 2,7 процента больных. В Москве доля взрослого населения с эссенциальной гипертензией составляет 8,8 процента, в Санкт-Петербурге – 16 процентов.

Для лечения артериальной гипертензии применяют как медикаментозные так и немедикаментозные методы. При невысокой степени риска развития опасных осложнений (относительно небольшое превышение нормального значения давления) пациентам рекомендуется изменить образ жизни. В первую очередь больные должны снизить потребление соли и алкогольных напитков, сбросить вес, изменить диету, регулярно заниматься физическими упражнениями и по возможности бросить курить. В более серьезных случаях врач назначает препараты, снижающие значение артериального давления.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs17376328	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19219041</a>
rs5186	AA	↓	0.88		не доступно
rs198358	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19219041</a>
rs3781719	GG	↑	1.76	**	<a href="#">PMID 18959118</a>
rs5335	CG	↑	1.05	***	<a href="#">PMID 18172451</a>
rs765250	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19347040</a>
rs7961152	AA	↑	1.3	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2820037	TT	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs3794260	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 18003638</a>
rs11110912	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs1937506	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs3755351	AC	↑	1.15	***	<a href="#">PMID 18003638</a>
rs5370	CC	↓	0.88		<a href="#">PMID 18663623</a>
rs4961	CC	↓	0.88		не доступно

## Ишемическая болезнь сердца

**Индивидуальный риск: 21.54**

**Риск по популяции: 50**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.43**

Под термином ишемическая болезнь сердца (ИБС) объединяют несколько типов патологических состояний, вызванных недостаточным снабжением кровью сердечной мышцы, или миокарда. Нарушение кровоснабжения происходит из-за поражения питающих миокард сосудов.

Функция сердца заключается в обеспечении тока крови по телу человека. Кровь разносит к тканям и органам кислород и питательные вещества. Само сердце также нуждается в постоянной подпитке. Оно снабжается кровью при помощи особых артерий, называемых коронарными. Если ток крови по коронарным артериям ослабляется, сердце начинает «задыхаться». Учитывая причины ишемической болезни сердца, ее часто называют коронарной болезнью.

Различают несколько основных проявлений ИБС. При постановке диагноза врачи всегда уточняют, какая из клинических форм заболевания обнаружена у пациента. При стенокардии больные жалуются на боли в груди, возникающие при физических нагрузках или эмоциональном напряжении. Инфарктом миокарда называют возникновение очагов омертвения в тканях сердечной мышцы. Чаще всего он провоцируется тромбом (кровяным сгустком), блокирующим просвет артерии. При отсутствии срочного лечения инфаркт может окончиться смертью больного. Летальный исход у страдающих ИБС может произойти в результате внезапной остановки сердца из-за нарушения электропроводимости миокарда. Это проявление заболевания получило название внезапной коронарной смерти.

ИБС является одной из основных причин смертности среди взрослого населения. Мужчины подвержены этому заболеванию чаще женщин. В России ИБС страдают 6,2 процента жителей. Распространенность заболевания по регионам страны сильно варьируется. Больше всего случаев регистрируется в Алтайском крае – 10 процентов, в Белгородской области – 11 процентов, Новгородской области – 13 процентов, Москве – 10 процентов и Санкт-Петербурге – 14 процентов.

Причиной развития ИБС в подавляющем большинстве случаев является атеросклероз – сужение просвета коронарных сосудов из-за отложения холестериновых бляшек. Эта патология, в свою очередь, связана с такими факторами, как артериальная гипертензия (хронически повышенное кровяное давление), курение, избыточная масса тела, сахарный диабет, неправильное питание, повышенный уровень холестерина в крови, возраст (частота развития ИБС возрастает после 50-60 лет). Важную роль играет наследственность – у пациентов, близкие родственники которых страдают от ИБС, риск развития заболевания выше.

Для эффективного лечения ИБС больным часто необходимо изменить образ жизни, в частности, избавиться от лишнего веса и бросить курить. Врач может назначить пациенту препараты, уменьшающие симптоматические проявления ИБС и препятствующие развитию тяжелых форм болезни, таких, как инфаркт миокарда. В некоторых случаях ИБС лечение требует хирургического вмешательства.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs11206510	AG	↓	0.98		не доступно
rs12526453	CG	↓	0.99		не доступно
rs964184	GG	↓	0.9		не доступно
rs17465637	CC	↓	0.9		не доступно
rs9982601	GG	↓	0.9		не доступно
rs1994016	AG	↑	1.08		не доступно
rs514659	AC	↑	1.09		не доступно
rs671	GG	↓	0.9		не доступно
rs2943634	AC	↑	1.08	***	<a href="#">PMID 17634449</a>
rs17411031	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17634449</a>
rs2891168	GG	↑	1.39	***	<a href="#">PMID 18048406</a>
rs34210653	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17959182</a>
rs1333042	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17478679</a>
rs1333048	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17478681</a>
rs2383206	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 19033013</a>
rs17489268	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17634449</a>
rs1043618	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 19333379</a>
rs7865618	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17634449</a>
rs688034	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs9632884	GG	↑	1.39	***	<a href="#">PMID 17478681</a>
rs1799983	AC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 15007011</a>
rs2306374	AG	↑	1.04	***	<a href="#">PMID:19578364</a>
rs6725887	AA	↓	0.9		не доступно
rs10893081	AG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18652945</a>
rs7250581	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs8055236	CC	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs2383207	GG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18757290</a>
rs5065	AG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18212314</a>
rs6922269	AG	↑	1.08	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs7613868	AG	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17357071</a>
rs7439293	AA	↓	0.9		не доступно
rs2298566	CC	↓	0.9		не доступно



rs10757274	GG	↑	1.17		не доступно
rs1333049	GG	↑	1.72	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs17672135	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 17554300</a>
rs3798220	AA	↓	0.9	***	<a href="#">PMID 18775538</a>

## Инфаркт миокарда

**Индивидуальный риск: 27.43**

**Риск по популяции: 70**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.39**

Инфарктом миокарда называют процесс гибели части сердечной мышцы (именно она называется миокардом). Наиболее частой причиной инфаркта миокарда является закупоривание артерии, питающей кислородом миокард.

Сердце – относительно крупный орган, расположенный в левой части грудной клетки. В течение всей жизни человека сердце сокращается и, как насос, прокачивает по организму кровь. Кровь разносит всем тканям и органам тела питательные вещества и кислород. Само сердце также нуждается в питании. Оно поступает к нему по специальным артериям, получившим название коронарных. Если по каким-либо причинам протоки коронарных артерий перекрываются, ткани сердца, не получающие кислорода, начинают умирать. Образование очагов омертвевших тканей в сердце и называют инфарктом миокарда.

Чаще всего на первой стадии инфаркта больные чувствуют резкую боль в груди, которая может распространяться на левую часть спины, левое плечо, ключицу, лопатку или на всю руку. Если в течение 20-40 минут приток крови к миокарду не будет восстановлен, его клетки начнут умирать. Процесс гибели тканей сердечной мышцы может затянуться на 6-8 часов. Постепенно (в течение нескольких месяцев) на месте погибших клеток сформируется и уплотнится рубец из соединительной ткани. В отличие от мышечной, соединительная ткань не способна сокращаться, а значит, после инфаркта сердце будет хуже выполнять свои функции.

Наиболее распространенной причиной инфаркта миокарда является закупоривание коронарной артерии холестериновой бляшкой. Холестерин – это жироподобное вещество, которое необходимо организму, например, для синтеза некоторых гормонов. Однако у многих людей уровень холестерина в крови повышен, что приводит к отложению этого вещества на стенках сосудов. Постепенно их просвет сужается вплоть до полной закупорки. Кроме того, холестериновые бляшки могут отрываться от стенок сосудов и с током крови переноситься в другие части организма. Попадая в узкие сосуды, бляшки могут полностью блокировать их. Поражение артерий холестериновыми бляшками называется атеросклерозом. Риск атеросклероза выше у людей с избыточным весом, повышенным артериальным давлением, у больных диабетом, а также у курильщиков. В развитии этой патологии высока роль наследственности.

В России диагноз «Инфаркт миокарда» ставится 11 процентам взрослого населения страны. Сюда входят и случаи повторного инфаркта в течение года после первого случая заболевания. В среднем в различных регионах распространенность заболевания примерно одинакова. Больше всего случаев инфаркта (21 процент населения) отмечено в Костромской области. Реже всего (около 1 процента населения) инфаркт миокарда диагностируют в Республике Тыва. Слегка понижена частота инфарктов в некоторых регионах Северного Кавказа, в целом в Южном федеральном округе и в Калининградской области. В Москве инфаркт миокарда диагностируется у 7 процентов жителей. У курящих заболевание отмечается в 2-5 раз чаще, чем у некурящих, причем чем моложе курильщик, тем выше для него риск развития заболевания.

Для лечения инфаркта миокарда больному дают средства, растворяющие закупоривший артерию тромб, а также средства, снижающие нагрузку на сердце (например, врач пытается понизить артериальное давление или уменьшить частоту сердечных сокращений). Чем раньше начато лечение, тем менее тяжелыми будут последствия инфаркта. Но никакие лекарства не могут восстановить погибшие клетки сердечной мышцы.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1010	AG	↑	1.54	***	<a href="#">PMID 16690874</a>
rs1333042	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17478679</a>
rs619203	CC	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 16175505</a>
rs17465637	CC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19198609</a>
rs1800629	GG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 16319659</a>
rs1063192	AA	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 19272367</a>
rs11881940	TT	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 16690874</a>
rs1800888	GG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 18940527</a>
rs1927911	AG		1	**	<a href="#">PMID 18549840</a>
rs483223	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 16175505</a>
rs11206510	AG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19198609</a>
rs1746048	GG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19198609</a>
rs17228212	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17634449</a>
rs10845271	AA	↑	1.39	**	<a href="#">PMID 16175505</a>
rs1376251	AG	↑	1.08	**	<a href="#">PMID 16175505</a>
rs3918242	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17893005</a>
rs8089	AC	↑	1.05	***	<a href="#">PMID 18178577</a>
rs1333040	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17478679</a>
rs501120	AA	↓	0.88		не доступно
rs599839	AA	↓	0.88		не доступно
rs10757278	GG	↓	0.88		не доступно
rs2331291	AG	↑	1.22		не доступно

## Инсульт

**Индивидуальный риск: 6.17**

**Риск по популяции: 4.2**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.47**

Инсультом называют нарушение функций мозга, вызванное резким перебоем его кровоснабжения. Кровь доставляет к клеткам мозга – нейронам - кислород и глюкозу. Без этих веществ нейроны погибают в течение пяти минут. Помимо термина «инсульт» иногда используют такие наименования как удар или апоплексия (иногда говорят «апоплексический удар», но такое выражение неверно, так как слово «апоплексия» в переводе с греческого само по себе означает «удар»).

Прекращение тока крови может происходить по нескольким причинам. В зависимости от того, какой фактор вызвал нарушение кровоснабжения, различают несколько типов инсультов. Чаще всего удар происходит из-за сужения или полного перекрытия питающих мозг сосудов в результате их уплотнения или отложения атеросклеротических бляшек. Обычно поражаются мелкие сосуды, которые могут быть дополнительно сужены под воздействием таких факторов риска, как высокое артериальное давление и курение. Этот тип инсульта называют тромботическим. Эмболический инсульт случается при закупорке одного из питающих мозг сосудов сгустком крови или оторвавшейся атеросклеротической бляшкой. Обычно сгустки образуются в сердце при нарушении сердечного ритма. Тромботический и эмболический инсульты объединяют в категорию ишемических инсультов. Ишемия – это греческий термин, означающий прекращение кровоснабжения какой-либо части тела.

При геморрагическом инсульте происходит разрыв стенки кровеносного сосуда в мозгу. Помимо того, что часть мозга, снабжавшаяся кровью от этого сосуда, лишается питания, поступающая кровь создает повышенное давление, которое пагубно сказывается на работе нейронов. Если кровь из поврежденного сосуда скапливается между двумя внутренними оболочками мозга – мягкой и арахноидальной (паутинной) – то говорят об арахноидальном кровотечении.

В зависимости от типа апоплексии ее симптомы могут отличаться. Тем не менее, о развитии инсульта можно судить по появлению резкой головной боли, внезапной немоты или проблем с пониманием происходящего, нарушению зрения, слабости мышц лица и конечностей (особенно на одной стороне тела), головокружению, трудностям с поддержанием координации. При появлении любого из этих симптомов больному необходимо как можно быстрее оказать медицинскую помощь. Чем раньше будет начато лечение (счет идет на минуты), тем меньше будут последствия от удара.

Наиболее тяжелые нарушения возникают при геморрагическом инсульте. При этом типе ударов смертность в первый месяц после апоплексии составляет около 33 процентов. В других случаях она не превышает 15 процентов. Инсульты любого типа приводят к нарушениям тех или иных функций. Часто люди, перенесшие инсульт, испытывают трудности при передвижении, теряют способность говорить и ухаживать за собой. Около 20 процентов со временем могут вернуться к образу жизни, который они вели до удара.

В развитых странах инсульт занимает третье место среди причин смертности после сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний. В России инсульт диагностируется у 0,275 процента жителей. В крупных городах эта цифра возрастает до 0,42. Ишемические инсульты составляют около 80 процентов от всех типов инсультов. В целом по России этот тип ударов отмечается у 0,218 процента жителей, в крупных городах – у 0,35 процента.

Апоплексия может провоцироваться рядом факторов. Вероятность инсульта выше у людей с высоким артериальным давлением (от 4 до 10 раз в зависимости от степени превышения), у курящих (курение способствует появлению атеросклеротических бляшек и увеличивает риск удара в 1,5 раза), у людей с нарушенным сердечным ритмом, у диабетиков, у людей, чей уровень холестерина в крови повышен. Риск инсульта увеличивается с возрастом, а также в случае, если

удар был диагностирован у близких родственников (те есть заболевание хотя бы отчасти определяется наследственными факторами).

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs12425791	AG	↑	1.06	***	<a href="#">PMID 19369658</a>
rs11833579	AG	↑	1.06	***	<a href="#">PMID:19369658</a>
rs2071559	AA	↓	0.81	***	<a href="#">PMID 19520980</a>
rs966221	AG	↑	1.22	**	<a href="#">PMID 18694398</a>
rs6797312	AT	↑	1.63	**	<a href="#">PMID 17961231</a>
rs1401296	AG	↓	0.81		не доступно

## Мерцательная аритмия (фибрилляция предсердий)

**Индивидуальный риск: 6.1**

**Риск по популяции: 10**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.61**

Мерцательная аритмия, или фибрилляция предсердий, - это заболевание, при котором нарушается нормальный сердечный ритм. Сокращения сердца происходят под воздействием электрического разряда. В норме разряды стимулируют ткани сердца через равные промежутки времени. При мерцательной аритмии разряды происходят нерегулярно и намного быстрее, чем в здоровом сердце.

Сердце – это орган, который прогоняет кровь по всему организму. Сердце делится на четыре отдела: два верхних называются предсердиями, два нижних – желудочками. Обогащенная кислородом кровь поступает в правое предсердие, которое, сокращаясь, выталкивает кровь в правый желудочек. Сокращение правого желудочка заставляет кровь идти в легкие, где она насыщается кислородом. Из легких кровь поступает в левое предсердие, а оттуда – в левый желудочек. Сокращение последнего выталкивает кровь в артерии, несущие ее ко всем тканям и органам тела. В норме частота сокращения предсердий и желудочков одинакова.

Электрический заряд, вызывающий сердечные сокращения, в норме образуется в определенном участке сердечной мышцы, получившем название водителя ритма. При мерцательной аритмии разряды начинают генерироваться и в других частях сердца. Такие «посторонние» разряды заставляют предсердия и желудочки сокращаться в неестественном ритме и несинхронизованно. Если в норме сердце сокращается с частотой 70-80 ударов в минуту, то при аритмии предсердия могут сокращаться с частотой до 350 ударов в минуту, а желудочки – с частотой до 150 ударов в минуту. В итоге кровь из предсердий не успевает наполнить желудочки, и последние работают неэффективно - выбрасывают слишком мало крови.

Больные с мерцательной аритмией жалуются на слишком высокий сердечный ритм; им кажется, что сердце как бы трепыхается, или мерцает. Из-за недостаточного поступления обогащенной кислородом крови в организм могут наблюдаться слабость, головокружение, обмороки, затрудненное дыхание. Дефицит кислорода в сердечной мышце может вызывать боли в груди. Нередко у больных развивается сердечная недостаточность. Из-за нарушения слаженной работы желудочков и предсердий в сердце может застаиваться кровь. Со временем она густеет. Сгустки могут путешествовать по организму. При попадании в узкий сосуд, они перекрывают его. Если это происходит в легких, то образовавшаяся кровяная «пробка» повреждает легочную ткань. При закупоривании сосудов в мозгу может развиваться инсульт.

В России мерцательная аритмия диагностируется у каждого сотого жителя. Развитию этого недуга способствуют преклонный возраст, повышенное давление, некоторые сердечные патологии (например, инфаркт миокарда, нарушения в работе митрального клапана), болезни легких. Кроме того, риск фибрилляции предсердий выше у людей с гиперфункцией щитовидной железы и у лиц, злоупотребляющих алкоголем.

Для уменьшения симптомов мерцательной аритмии необходимо, во-первых, устранить вызвавшие ее факторы. В идеале врач может попытаться восстановить нормальную частоту электрических разрядов в сердце (но сделать это возможно не всегда). Тем не менее, при помощи лекарств возможно снизить сердечный ритм и предотвратить образование сгустков крови. В некоторых случаях больным устанавливают искусственный водитель ритма.

Так как причиной мерцательной аритмии являются нарушения электрических процессов в сердце, долгое время врачи не могли идентифицировать заболевание. Это стало возможным в XIX веке после того, как ученые продвинулись в изучении явления электричества.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs13376333	GG	↓	0.93		не доступно
rs7193343	GG	↓	0.93		<a href="#">PMID 19597491</a>
rs10033464	CC	↓	0.93	***	<a href="#">PMID 17603472</a>
rs2200733	GG	↓	0.93	***	<a href="#">PMID 17603472</a>
rs35594137	GG	↓	0.93		не доступно
rs10465885	AG	↓	0.93		не доступно
rs6843082	AA	↓	0.93		не доступно

## Зависимости

### Алкоголизм

**Индивидуальный риск: 1.24**

**Риск по популяции: 16**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.08**

Алкоголизмом называют тяжелое расстройство, при котором человек испытывает чрезвычайно сильную тягу к спиртному. В отличие от здоровых людей (пусть даже и употребляющих большие дозы спиртного) алкоголик не может отказаться от выпивки, даже если пьянство уже привело к серьезным проблемам со здоровьем, а также неурядицам в семье и на работе. Желание выпить у алкоголика по силе может быть сравнимо с чувствами острого голода и сильной жажды.

Основным действующим компонентом спиртных напитков является этиловый спирт, или этанол. Это вещество способно воздействовать на мозг человека, вызывая чувство эйфории. Кроме того, этанол способствует расслаблению и создает чувство уверенности в своих силах. При увеличении дозы спиртного эффект меняется: человек теряет способность логически рассуждать, не может контролировать свои движения и речь, у него нарушается память.

Этанол в больших количествах оказывает токсическое действие, причем не только на мозг. Так как основным органом, ответственным за выведение и разрушение этанола, является печень, именно она страдает чаще всего. У регулярно пьющих людей нередко развиваются алкогольный гепатит – заболевание, при котором клетки печени умирают и перерождаются в жировые клетки. Еще одно типичное поражение печени – цирроз. Он характеризуется замещением нормальной ткани печени на рубцовую ткань, которая не может выполнять функции расщепления и выведения токсических веществ. На фоне цирроза часто развивается рак печени.

Помимо печени при частом приеме больших доз алкоголя существенно повышается риск сердечно-сосудистых заболеваний, таких, как атеросклероз и ишемическая болезнь сердца. Кроме того, этанол увеличивает риск развития панкреатита – воспаления поджелудочной железы. Эта патология сопровождается очень сильными болевыми ощущениями и представляет опасность для жизни. Особенно вреден этанол для детей и беременных женщин. Употребление больших доз спиртного перед и во время беременности способствует развитию у плода многих тяжелых патологий. Повреждения мозга из-за регулярного приема алкоголя приводят к постепенной деградации личности.

Алкоголизм может развиваться по нескольким причинам. Серьезным фактором риска является наследственность. Дети родителей, страдающих алкоголизмом, чаще начинают регулярно пить, чем дети здоровых родителей. Ученые выделили ряд генов, изменения в которых повышают вероятность развития зависимости от спиртного. К прочим факторам риска относят образ жизни, легкую доступность алкоголя, частые стрессы (человек стремится с помощью спиртного снять напряжение).

В России алкоголизмом страдают около 1,6 процента жителей. Каждый год диагноз «Алкоголизм» ставится 0,12 процента населения. В регионах страны процент больных не сильно отличается от среднего. В Южном федеральном округе этот показатель несколько меньше, чем в других округах, – 0,08 процента. На Дальнем Востоке ежегодно заболевание проявляется у 0,19 процента жителей. В Москве и Санкт-Петербурге ежегодный прирост числа алкоголиков составляет 0,05-0,06 процента жителей.

Вылечить алкоголизм окончательно нельзя. Даже для тех больных, которые много лет не употребляли алкоголь, всегда есть риск вновь начать пить. Существуют лекарственные препараты, которые помогают больным отказаться от выпивки. Их действие может быть различным:



некоторые лекарства уменьшают тягу к спиртному, другие могут провоцировать тошноту после употребления этанола, вызывая отвращение к этому процессу.

От алкоголизма страдали многие известные люди. Свою страсть к спиртному не могли сдерживать поэт Сергей Есенин, писатели Эрнест Хэмингуэй, Уильям Фолкнер, Эрих Мария Ремарк, поэт и музыкант Владимир Высоцкий.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs13025591	AC	↓	0.91		не доступно
rs1869901	AG	↓	0.91		не доступно
rs1879248	GG	↓	0.91		не доступно
rs10894294	AA	↓	0.85		не доступно
rs12699131	AA	↓	0.92		не доступно
rs1572299	AG	↓	0.92		не доступно
rs2252865	GG	↓	0.85		не доступно
rs4765905	CC	↓	0.85		не доступно
rs4775413	GG	↓	0.85		не доступно
rs1009080	AA	↓	0.85		не доступно
rs1502844	AG	↓	0.93		не доступно
rs4624519	GG	↓	0.85		не доступно
rs6703335	AG	↓	0.93		не доступно
rs16915157	GG	↓	0.85		не доступно
rs433598	AA	↓	0.96		не доступно
rs569214	AC	↓	0.97		не доступно
rs10761482	GG	↓	0.85		не доступно
rs536841	AG	↓	0.99		не доступно
rs7045881	TT	↓	0.85		не доступно
rs11082304	AC		1		не доступно
rs11191580	AG	↑	1.02		не доступно
rs12989701	CC	↓	0.85		не доступно
rs4538475	AG	↑	1.06		не доступно
rs6902771	AG	↑	1.06		не доступно
rs10792830	GG	↓	0.85		не доступно
rs1344694	CC	↓	0.85		не доступно

rs13160562	GG	↓	0.85		не доступно
rs1635	CC	↓	0.85		не доступно
rs11038167	AA	↓	0.85		не доступно
rs2810114	AC	↑	1.1		не доступно
rs1000579	AG	↑	1.11		не доступно
rs947211	AG	↑	1.11		не доступно
rs10887741	AG	↑	1.12		не доступно
rs10464059	GG	↓	0.85		не доступно
rs4770403	AG	↑	1.13		не доступно
rs36563	CC	↓	0.85		не доступно
rs7590720	AA	↓	0.85		не доступно
rs8097348	AA	↓	0.85		не доступно
rs1864982	CC	↓	0.85		не доступно
rs11007350	AG	↑	1.17		не доступно
rs11931074	CC	↓	0.85		не доступно
rs12491921	AG	↑	1.18		не доступно
rs1994090	AC	↑	1.18		не доступно
rs17552189	AA	↑	1.19		не доступно
rs10207628	CG	↑	1.2		не доступно
rs1431318	GG	↓	0.85		не доступно
rs11012	GG	↓	0.85		не доступно
rs12612420	GG	↓	0.85		не доступно
rs257016	AG	↑	1.22		не доступно
rs8065311	AC	↑	1.22		не доступно
rs1019238	AG	↑	1.23		не доступно
rs2969775	AA	↓	0.85		не доступно
rs3764640	AC	↑	1.25		не доступно
rs11252926	GG	↓	0.85		не доступно
rs753129	AG	↑	1.29		не доступно
rs4038131	AA	↓	0.85		не доступно
rs9507041	GG	↓	0.85		не доступно
rs10850408	AG	↑	1.35		не доступно
rs11006923	AA	↓	0.85		не доступно
rs12388359	CC	↓	0.85		не доступно

rs8111589	AG	↑	1.4		не доступно
rs9805786	AA	↓	0.85		не доступно
rs10989661	AA	↑	1.43		не доступно
rs28372448	GG	↓	0.85		не доступно
rs237899	GG	↓	0.85		не доступно
rs340849	AC	↑	1.44		не доступно
rs3827730	AA	↓	0.85		не доступно
rs12811699	GG	↓	0.85		не доступно
rs7702187	TT	↓	0.85		не доступно
rs2221154	AC	↑	1.49		не доступно
rs10911902	GG	↓	0.85		не доступно
rs912330	GG	↓	0.85		не доступно
rs2242330	AA	↓	0.85		не доступно
rs62209	AC	↑	1.74		не доступно
rs5922838	AA	↓	0.85		не доступно
rs5968205	AA	↓	0.85		не доступно
rs1480597	GG	↓	0.85		не доступно
rs10090288	AA	↓	0.85		не доступно
rs9427573	GG	↓	0.85		не доступно
rs956225	AG	↑	2.83		не доступно
rs10501570	AA	↓	0.85		не доступно
rs7577851	GG	↓	0.85		не доступно
rs1076560	AC	↑	1.11	**	<a href="#">PMID 17196743</a>
rs1948	AG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18163978</a>
rs27048	AG	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18070248</a>
rs27072	AG	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18070248</a>

## Никотиновая зависимость

**Индивидуальный риск: 494.17**

**Риск по популяции: 630**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.78**

Никотиновая зависимость – пристрастие к употреблению никотина в той или иной форме, чаще всего – путем курения сигарет. Никотин – это химическое вещество, содержащееся в листьях табака. Одна сигарета в среднем содержит около 10 миллиграммов никотина. Так как при курении не весь дым от сгоревшей сигареты попадает в легкие, человек получает приблизительно 1-2 миллиграмма никотина после выкуривания одной сигареты.

Регулярное поступление в организм никотина вызывает изменения некоторых биохимических процессов, и у курильщика возникает физиологическая зависимость от сигарет. По своему строению молекула никотина напоминает молекулу ацетилхолина – вещества, которое необходимо для передачи информации между нейронами. Ацетилхолин присоединяется к особым структурам нейронов, называемых рецепторами. Из-за структурного сходства никотин также способен присоединяться к рецепторам ацетилхолина, стимулируя таким образом активность нервных клеток. У курильщика учащается сердечный ритм и частота дыхания, а в кровь выбрасывается больше сахара глюкозы. Все эти изменения приводят к тому, что после выкуривания сигареты человек ощущает прилив бодрости.

Кроме того, никотин заставляет нейроны вырабатывать большое количество еще одного важного вещества – дофамина. Дофамин отвечает за чувство удовольствия, а также способствует концентрации внимания. В норме нейроны «забирают» дофамин обратно через некоторое время после его выброса, однако некоторые компоненты табачного дыма (пока ученые не могут сказать, какие именно) препятствуют этому процессу. Соответственно, человек дольше испытывает чувство удовольствия и ощущает себя бодрым. Привыкнув к постоянно высокому уровню дофамина, мозг снижает его производство. Поэтому при отказе от сигарет курильщики ощущают депрессию и пребывают в раздражительном настроении.

Различные компоненты сигаретного дыма могут вызывать тяжелые патологии. Одним из самых тяжелых последствий курения является рак легкого – онкологическое заболевание, стоящее на первом месте по смертности среди всех видов рака как у мужчин, так и у женщин. У больных раком легкого клетки бронхов (одна из частей легких) начинают бесконтрольно делиться, образуя опухоли. Некоторые раковые клетки могут путешествовать по организму и образовывать новые опухоли в других местах (их называют метастазы). При раке легкого метастазы чаще всего образуются в поджелудочной железе, костях и печени. Для курильщиков также существенно повышен риск сердечно-сосудистых заболеваний, в том числе атеросклероза и артериальной гипертензии.

В России от никотиновой зависимости страдают около 63 процентов мужчин и 20 процентов женщин. Многие из них пытались бросить курить, однако эти попытки не закончились успехом. Одной из причин неудач часто является не физиологическая, а психологическая зависимость от курения. Люди привыкают курить в определенных жизненных ситуациях (за утренней чашкой кофе, во время важных разговоров, перекуров на работе и так далее), и им бывает некомфортно без сигарет.

Последние исследования показали, что вероятность отказа от курения ниже у людей, имеющих изменения в определенных генах. Речь идет, в частности, о генах, кодирующих дофаминовые рецепторы, а также о генах, отвечающих за процесс разрушения молекулы никотина в организме.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs17041183	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17158188</a>
rs11145338	TT	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17158188</a>
rs16969968	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17135278</a>
rs2836823	AG	↑	1.2	***	<a href="#">PMID 17158188</a>
rs6474413	AG	↑	1.2	***	<a href="#">PMID 17135278</a>
rs951266	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17135278</a>
rs10490162	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17158188</a>

## Зрение

### Близорукость

**Индивидуальный риск: 31.79**

**Риск по популяции: 17**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.87**

Близорукость, или миопия, - дефект зрения, который не позволяет четко видеть удаленные предметы. Близорукость возникает из-за того, что изображение предметов попадает не на сетчатку, а перед ней. Сетчатка отвечает за преобразование светового раздражения в нервные импульсы, которые поступают в мозг и формируют изображение. Когда световые лучи сходятся не точно на сетчатке, человек воспринимает предметы размытыми.

Миопия возникает по нескольким причинам. Болезнь может быть связана с небольшим удлинением глазного яблока (если представить, что здоровый глаз – это сфера, то при близорукости эта сфера слегка уплощается). Изменение формы глаза может происходить по причине ослабления или врожденной слабости соединительной ткани, длительного напряжения глаз, неправильного освещения на рабочем месте. В некоторых случаях удлинение глаза может приводить к нарушению питания тканей глаза и отслоению сетчатки. Также близорукость может возникать, когда роговица (передняя выпуклая прозрачная часть глаза) слишком сильно преломляет попадающие в глаз лучи света и они фокусируются, не достигая сетчатки. Чаще всего имеют место обе описанные причины.

Обычно близорукость диагностируют в возрасте 7-12 лет. Нередко симптомы появляются после того, как ребенок идет в школу и нагрузка на глаза увеличивается. В последнее время миопия стала чаще проявляться у взрослых из-за того, что люди подолгу работают за компьютером и проводят много времени у телевизора. В России доля близоруких людей составляет 2,27 процента. У детей миопия встречается в 3,6 процента случаев. Среди взрослого населения заболевание диагностируется в 1,7 проценте случаев. В различных регионах страны доля страдающих миопией приблизительно одинакова. Исключениями являются Чукотка и Агинский Бурятский автономный округ - там близорукими являются около пяти процентов жителей.

Считается, что основной причиной близорукости является наследственность. Родители передают своим детям дефектные гены, отвечающие за синтез белка соединительной ткани коллагена. К другим факторам, способствующим появлению близорукости, помимо чрезмерного напряжения глаз, относят неправильное питание: недостаток витаминов и микроэлементов приводит к ослаблению соединительной ткани.

Близорукость корректируется при помощи очков или контактных линз, которые «заставляют» световые лучи фокусироваться точно на сетчатке. Кроме того, миопию можно вылечить оперативным путем. При отсутствии лечения миопия может прогрессировать.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4803455	AA	↑	1.17	**	<a href="#">PMID 19365037</a>
rs17853500	AA	↓	0.78		не доступно
rs913275	AG	↑	1.62		не доступно
rs2839471	AG	↑	1.25		не доступно

## Глаукома

**Индивидуальный риск: 35.1**

**Риск по популяции: 9**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 3.9**

Под термином «глаукома» объединяют несколько заболеваний глаз, приводящих к повышению внутриглазного давления и повреждению зрительного нерва. Если глаукому не лечить, она приводит к слепоте.

Глаз представляет собой замкнутую оболочку, заполненную жидкостью. Шарообразная форма глаза обеспечивается постоянным давлением внутри него на уровне 8-22 миллиметров ртутного столба. Превышение этого значения приводит к сдавливанию находящегося в глазу зрительного нерва. Зрительный нерв – это комплекс нервных волокон, передающих сигналы от попавшего на сетчатку глаза света в головной мозг, который на основе этой информации формирует изображение. Зрительный нерв является очень чувствительной структурой, и чрезмерное внутриглазное давление ухудшает его работу вплоть до полной атрофии.

При глаукоме внутриглазное давление может расти по нескольким причинам, но последствия этого процесса всегда одинаковы. Факторами рисками для развития заболевания, в числе прочих, считаются возраст старше 45 лет, травмы глаза, наличие родственников, у которых диагностирована глаукома. В России глаукома встречается в среднем у 0,9 процента населения. Число больных выше в Ивановской области и в Санкт-Петербурге – около 1,5 процента жителей.

Современные методы лечения не позволяют вернуть остроту зрения, которая была у больного до начала развития глаукомы. Тем не менее, с их помощью можно держать развитие заболевания под контролем. Существуют два основных подхода к лечению глаукомы: медикаментозный (при помощи специальных капель) и хирургический (с использованием стандартных инструментов или лазера).

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs7865618	AA	↓	0.35		не доступно
rs1048661	CC	↓	0.35	**	<a href="#">PMID 18385788</a>
rs3825942	AG	↑	9.33	***	<a href="#">PMID 17690259</a>
rs2165241	GG	↑	3.46	***	<a href="#">PMID 18287813</a>

## Кожные заболевания

### Псориаз

**Индивидуальный риск: 4.58**

**Риск по популяции: 30**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.15**

Псориаз, или чешуйчатый лишай, – хроническое заболевание кожи, приводящее к появлению зудящих розовых или красных пятен, покрытых серебристыми чешуйками (папул). Чешуйки легко отшелушиваются, обнажая кожу. Оказавшиеся оголенными участки могут трескаться, а в особо тяжелых случаях гноиться. Кроме того, при псориазе могут поражаться ногти и суставы (псориатический артрит).

Псориаз может проявиться в любом возрасте, но чаще всего симптомы развиваются в подростковом периоде или чуть позже. Наиболее типичными местами, где появляются высыпания, являются локти, колени и волосистая часть головы. При тяжелом течении заболевания могут поражаться значительно более обширные участки кожи. Псориатические высыпания могут присутствовать на теле постоянно, но у многих людей заболевание проявляется периодически. Обострения чаще случаются в зимние месяцы.

Различают два основных типа псориаза. Симптомы псориаза первого типа проявляются в раннем возрасте, а само заболевание протекает тяжело. Псориаз второго типа развивается у пожилых людей и протекает намного легче. Однако при псориазе второго типа риск поражения ногтей и суставов выше, чем при псориазе первого типа.

В России от псориаза страдают приблизительно три процента жителей. Заболевание встречается у мужчин и женщин приблизительно с одинаковой частотой. Причина развития псориаза – чрезмерно активное размножение и рост клеток кожи, известных как кератиноциты. По одной из гипотез, такое ненормальное поведение кератиноцитов является вторичной реакцией на нарушения в работе иммунной системы. Однако до конца природа псориаза не ясна.

Болезнь часто наблюдается в семьях, и в настоящее время генетическая предрасположенность к псориазу считается доказанной. Более того, ученые смогли идентифицировать несколько генов, связанных с развитием симптомов.

Полностью избавиться от псориаза нельзя. Существующие методы лечения позволяют снизить интенсивность симптомов и продлить периоды ремиссии. Если заболевание протекает в легкой форме, для облегчения его проявлений бывает достаточно применения лосьонов, мазей и других средств, наносимых непосредственно на кожу. В более тяжелых случаях используют препараты, употребляемые внутрь.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs2395029	AA	↓	0.82		не доступно
rs3213094	AG	↓	0.82	***	<a href="#">PMID 19169255</a>
rs6887695	CG	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 18369459</a>
rs610604	AA	↓	0.82		не доступно



rs4085613	CC	↓	0.82	***	<a href="#">PMID:19169255</a>
rs3212227	AC	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 19035472</a>
rs361525	GG	↓	0.82	**	<a href="#">PMID 17553030</a>
rs1265159	GG	↓	0.82	***	<a href="#">PMID:19169255</a>
rs4112788	GG	↑	1.16	***	<a href="#">PMID:19169253</a>
rs10484554	AA	↑	1.98	***	<a href="#">PMID 18369459</a>
rs1265181	CC	↓	0.82		не доступно
rs2201841	AA	↓	0.82		не доступно
rs2066808	AA	↓	0.82		не доступно
rs11209026	GG	↓	0.82		не доступно
rs20541	GG	↓	0.82		не доступно
rs7993214	GG	↓	0.82		не доступно

## Онкозаболевания

### Неходжкинская лимфома

**Индивидуальный риск: 0.12**

**Риск по популяции: 0.2**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.62**

Под термином «неходжкинские лимфомы» объединяют целую группу онкологических заболеваний, при которых происходит злокачественное перерождение клеток иммунной системы – лимфоцитов. В зависимости от типа неходжкинской лимфомы прогноз для пациента может варьироваться от весьма благоприятного до крайне неблагоприятного. Название этой группы болезней указывает, что их следует отличать от лимфом Ходжкина – онкологических заболеваний иммунной системы, впервые описанных врачом Томасом Ходжкином в 1832 году, которые требуют иного лечения.

Лимфатическая система является частью иммунной системы человека. Она состоит из лимфы, лимфатических узлов и связывающих узлы лимфатических сосудов. По сосудам лимфатической системы, которые «заходят» во все органы, перемещаются лимфатические клетки, или лимфоциты. Попавшие в организм болезнетворные агенты с током лимфы приносятся в лимфатические узлы, где лимфоциты узнают их. С этого момента начинается иммунный ответ.

Когда происходит злокачественное перерождение лимфоцитов, они перестают выполнять свои функции и начинают бесконтрольно делиться. Новообразованные клетки по сосудам лимфатической системы разносятся по всему телу и скапливаются в лимфатических узлах, а также в тех органах, которые связаны с лимфатической системой (например, в костном мозге, селезенке, желудочно-кишечном тракте). Скопления лимфоцитов мешают нормальной работе различных органов и систем организма. Некоторые разновидности лимфом могут многие годы протекать практически бессимптомно и не требуют немедленного лечения. В других случаях больному требуется срочная терапия.

В России диагноз «Неходжкинская лимфома» ставится одному из пяти тысяч человек. Чаще всего заболевают люди старше 60 лет. В зависимости от типа лимфомы врач может выбрать ту или иную стратегию лечения. Чаще всего назначают курс (или несколько курсов) химиотерапии с возможностью последующего локального воздействия на очаги заболевания при помощи лучевой терапии. При курсе химиотерапии пациент принимает препараты, убивающие раковые клетки по всему организму. Лучевая терапия представляет собой воздействие на опухоли излучения высокой энергии.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs10008492	AG	↓	0.95	***	<a href="#">PMID 19029192</a>
rs1052576	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 17071630</a>
rs1800629	GG	↓	0.87	**	<a href="#">PMID 18990758</a>
rs4661636	GG	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 19414860</a>
rs4833103	AC	↑	1.15	***	<a href="#">PMID 19029192</a>
rs6736233	CC	↓	0.87	***	<a href="#">PMID 19414860</a>

## Менингиома

**Индивидуальный риск: 2.02**

**Риск по популяции: 1**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 2.02**

Менингиома – опухоль, развивающаяся из клеток мозговых оболочек. Заболевание долгое время может протекать бессимптомно. Признаки менингиомы проявляются только после того, как она достигает значительных размеров.

Опухоли образуются, когда некоторые клетки организма начинают неконтролируемо делиться и перестают гибнуть. Если опухоль злокачественная, то она может прорасти в близлежащие ткани и органы, а ее клетки могут отрываться и давать новые опухоли в других частях тела (метастазы). Доброкачественные опухоли после формирования не способны проникать в другие органы и не дают метастазов.

Менингиомы в большинстве случаев являются доброкачественными. Они образуются между двумя из трех оболочек, окружающих мозг, – между наружной твердой и средней паутинной. Опухоль может формироваться в разных частях черепа, и симптомы зависят от того, на какие участки мозга она давит. Так, менингиомы могут вызывать ухудшение зрения, судороги, слабость в конечностях, головные боли.

Обычно доброкачественная опухоль мозговых оболочек образуется после 30-40 лет. У женщин менингиомы встречаются приблизительно вдвое чаще, чем у мужчин. Точные причины этой патологии не выяснены, однако ученым удалось идентифицировать несколько генов, определенные варианты которых увеличивают риск развития менингиомы. Кроме того, вероятность образования опухолей выше у людей, имевших травмы головы или подвергавшихся радиоактивному облучению.

Основным методом лечения менингиом является их хирургическое удаление. Вероятность повторного появления опухоли после операции невелика, особенно если врач смог удалить новообразование целиком. Иногда дополнительно используют лучевую терапию – воздействие на опухоль высокоэнергетического излучения, убивающего клетки. Если опухоль невозможно удалить, используют только лучевую терапию. Прогноз при менингиомах обычно хороший, однако на поздних стадиях полное излечение менее вероятно из-за более существенных повреждений мозга.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs12770228	AA	↑	1.11		не доступно
rs4968451	AC	↑	1.18	**	<a href="#">PMID 18270339</a>
rs11012732	GG	↑	1.15		не доступно
rs699473	GG	↑	1.34	**	<a href="#">PMID 18682580</a>

## Меланома и повышенная чувствительность кожи к солнцу

**Индивидуальный риск: 0.05**

**Риск по популяции: 0.05**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.07**

Меланома – онкологическое заболевание, поражающее клетки кожи. Меланома входит в число наиболее часто встречающихся раков. Болезнь чаще встречается у женщин, хотя люди разного пола более склонны к различным типам меланомы.

Кожа – это самый большой орган человеческого организма. Она защищает его от повреждений, регулирует температуру и препятствует проникновению инфекций. Кожа состоит из двух слоев: наружный называется эпидермис, а внутренний – дерма. В дерме находятся кровеносные сосуды, потовые и сальные железы, а также волосяные фолликулы. Эпидермис в числе прочих функций обеспечивает защиту кожи. От механических повреждений ее ограждают ороговевшие клетки кератиноциты, а от воздействия солнца – меланоциты. Меланоциты содержат в себе пигмент меланин, который способен поглощать высокоэнергетические ультрафиолетовые лучи, не допуская их проникновения в более глубокие слои кожи. Чем больше меланоцитов содержится в коже, тем она темнее (и тем более защищена).

Некоторые меланоциты могут объединяться с «товарищами» и формировать родинки (врачи также называют их невусами). В норме невусы могут быть плоскими или выступающими, они равномерно окрашены, имеют симметричные очертания и ровную границу. Обычно невусы не представляют опасности для здоровья. Однако в некоторых из них меланоциты могут превратиться из нормальных клеток в раковые. Отличие раковых клеток заключается в том, что они способны к неограниченному делению. В итоге из одной клетки может образоваться целая опухоль. Некоторые клетки могут отрываться и переноситься в другие части организма, где они закрепляются и образуют новые опухоли (их называют метастазами).

Патологические невусы, которые состоят из раковых клеток, выглядят не так, как обычные. Они больше по размерам, имеют неправильную форму, рваные края и часто чешутся. На поздних стадиях заболевания невус может кровоточить или же вокруг него образуются язвочки.

Злокачественное перерождение меланоцитов может происходить не только в уже присутствующих на коже родинках. В некоторых случаях меланома проявляется как новое образование. Редко заболевание развивается не на коже, а в роговице глаза и в других органах, где присутствуют меланоциты.

В России меланома встречается у одного человека из 200 тысяч. Женщины заболевают примерно в 1,5 раза чаще, чем мужчины. Считается, что одним из основных факторов, способствующих развитию меланомы, является длительное пребывание на солнце или под искусственными источниками ультрафиолетового излучения (например, в солярии). В группе риска находятся люди со светлой кожей, большим количеством родинок, особенно неправильной формы, а также те, у кого когда-либо бывали солнечные ожоги. Немаловажную роль в развитии меланомы играет наследственность – это заболевание нередко встречается в семьях.

Для лечения меланомы существует несколько возможностей. Чаще всего опухоль удаляется хирургическим путем. Вместе с ней врач удаляет окружающий участок ткани и нередко находящийся поблизости лимфатический узел (по лимфатической системе раковые клетки могут перемещаться по организму). В дополнение к операции или отдельно от нее могут применяться лучевая и химиотерапия. Первая подразумевает облучение пациента высокоэнергетическим излучением, губительным для раковых клеток. При курсе химиотерапии больной принимает препараты, убивающие раковые клетки.

Эффект лечения и прогноз при меланоме очень сильно зависят от того, на какой стадии было выявлено заболевание и как быстро начато лечение. Для меланомы характерна высокая частота

метастазов, и если они уже появились, вылечить заболевание бывает намного сложнее.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1801516	GG	↓	0.91		не доступно
rs1393350	GG	↓	0.91		не доступно
rs7023329	AA	↓	0.91	***	<a href="#">PMID 19578364</a>
rs1126809	GG	↓	0.91	***	<a href="#">PMID 18488027</a>
rs401681	AA	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 19151717</a> <a href="#">PMID 19578363</a>
rs1408799	GG	↓	0.91	**	<a href="#">PMID 19384953</a>
rs4845618	AC	↓	0.91	**	<a href="#">PMID 18781131</a>
rs4845622	AC	↓	0.91	**	<a href="#">PMID 18781131</a>
rs6684439	AG	↓	0.91	**	<a href="#">PMID 18781131</a>
rs258322	AG	↑	1.52	***	<a href="#">PMID:19578364</a>
rs1799944	AA	↓	0.91	**	<a href="#">PMID 18024013</a>
rs2228145	AC	↑	1.53		не доступно

## Нейробластома

**Индивидуальный риск: 0.0049**

**Риск по популяции: 0.01**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.49**

Нейробластома – самое частое онкологическое заболевание у младенцев и один из самых распространенных видов рака у детей. Чаще всего нейробластома выявляется до пяти лет. В редких случаях симптомы обнаруживаются после 10-летнего возраста. В России диагноз нейробластома ставится одному из ста тысяч детей до 15 лет.

Раковые заболевания связаны с патологическими изменениями в некоторых клетках, в результате которых они начинают бесконтрольно размножаться. Образуются опухоли, которые давят на соседние органы и могут распространяться на них. Опухолевые клетки могут отрываться от основной массы и переноситься в другие части организма по кровеносным или лимфатическим сосудам. Закрепившись на новом месте, они формируют новые опухоли, которые принято называть метастазами. Для нейробластомы характерна высокая частота появления метастазов.

Изменения при нейробластоме затрагивают нервные клетки надпочечников (железа организма, производящая гормоны адреналин и норадреналин), а также некоторых соседних органов (расположенных в так называемом забрюшинном пространстве). Кроме того, опухоль может развиваться в нервных клетках шеи, груди и таза.

Нейробластома чаще всего развивается уже при рождении, однако долгое время заболевание протекает бессимптомно. В подавляющем большинстве случаев диагноз ставится тогда, когда опухоль дала метастазы. Наиболее типичными местами их образования являются костный мозг, кости, лимфатические узлы, печень, пространство за орбитой глаз.

Причины развития нейробластомы неясны, однако установлено, что риск заболеть выше у детей, имеющих определенные мутации.

Лечение нейробластомы чаще всего включает хирургическое удаление опухоли в сочетании с химиотерапией и лучевой терапией. При операции врач удаляет опухоль или ее часть. Химиотерапия (прием очень сильных препаратов, убивающих раковые клетки) помогает уничтожить оставшиеся опухолевые клетки. Лучевая терапия – воздействие на опухоль высокоэнергетическим излучением – применяется редко, так как она наносит наибольший вред детскому организму. В некоторых случаях после проведения лечения ребенку требуется пересадка костного мозга. Чем раньше начато лечение и чем младше ребенок, тем больше вероятность выздоровления.

В отличие от других видов рака нейробластома может исчезать сама по себе даже в том случае, когда у ребенка есть метастазы.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs3768716	AA	↓	0.84	**	<a href="#">PMID 19412175</a>
rs4712653	AG	↓	0.84	**	<a href="#">PMID 18463370</a>
rs6939340	AG	↓	0.84	**	<a href="#">PMID 18463370</a>
rs9295536	AC	↓	0.84	**	<a href="#">PMID 18463370</a>

## Рак желудка

**Индивидуальный риск: 1.55**

**Риск по популяции: 1.66**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.94**

Рак желудка – возникновение злокачественных опухолей, происходящих из клеток желудка. Этот тип рака является одним из самых распространенных онкологических заболеваний. Для рака желудка характерен высокий уровень смертности.

Желудок – это полый орган в брюшной полости, участвующий в процессе переваривания пищи. Стенки желудка состоят из нескольких слоев. Опухоль может развиваться из клеток любого слоя, однако чаще всего перерождаются клетки внутреннего слоя. Наиболее часто при раке желудка опухоль относится к группе аденокарцином.

Высокая смертность при раке желудка определяется отчасти, высокой частотой метастазирования. Этим термином обозначают образование опухоли того же типа в другой части организма. Метастазы возникают следующим образом: несколько клеток опухоли отрываются от основной массы и выходят в кровоток. Попадая на тот или иной орган, раковые клетки закрепляются на нем и начинают делиться, формируя новую опухоль. В случае рака желудка метастазы могут возникать и по другому механизму: опухоль просто прорастает в близлежащие органы, например, поджелудочную железу, пищевод или кишечник.

Симптомы рака желудка, особенно на ранних стадиях, неясные. Больные жалуются на дискомфорт в брюшной полости, ощущение наполненности желудка после приема небольшого количества пищи, тошноту, отсутствие аппетита и потерю веса. Позже к этим проявлениям заболевания могут добавиться диарея, слабость, боли в области живота и кровотечения.

Рак желудка чаще всего развивается у пожилых людей, причем мужчины заболевают чаще женщин. Одним из факторов риска является наличие у человека в желудке бактерий *Helicobacter pylori*. Деятельность этих микроорганизмов приводит к постоянным воспалительным процессам в желудке, что увеличивает шанс развития рака или язвы желудка. У курящих людей рак желудка развивается приблизительно в 1,5 раза чаще, чем у некурящих. Немаловажную роль играет диета – частое употребление соленой, копченой, консервированной, пережаренной пищи способствует развитию симптомов. Некоторые типы рака желудка являются наследственными. В России диагноз «Рак желудка» ставится в среднем 0,03 процента жителей. Около 50 процентов заболевших умирают в течение пяти лет после обнаружения заболевания.

При лечении рака желудка применяют хирургические методы, а также лучевую и химиотерапию. Успех лечения напрямую связан со временем выявления заболевания.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs2236852	AG	↓	0.83	**	<a href="#">PMID 19552756</a>
rs760805	TT	↓	0.83	**	<a href="#">PMID 19552756</a>
rs2275913	AA	↑	2.48	**	<a href="#">PMID 19414056</a>
rs232228	GG	↓	0.83		<a href="#">PMID 19072568</a>
rs2229094	AA	↓	0.83	***	<a href="#">PMID 18700950</a>
rs1801133	AG	↓	0.97	***	<a href="#">PMID 18162478</a>
rs2333227	AA	↓	0.83		не доступно



## Рак легкого

**Индивидуальный риск: 8.98**

**Риск по популяции: 48.99**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.18**

Рак легкого занимает первое место по числу смертей среди всех видов рака как среди мужчин, так и среди женщин. Существует несколько типов рака легкого, однако в общем случае прогноз для пациентов с этим заболеванием плохой.

Причиной развития рака как такового являются нарушения в механизмах деления тех или иных клеток организма. Раковые клетки, в отличие от нормальных, начинают неконтролируемо делиться, образуя опухоли. Клетки злокачественной опухоли могут отделяться от нее и выходить в кровотоки. Попадая в другую часть тела, они закрепляются и могут образовывать новые опухоли, называемые метастазами. Рак легкого отличается очень высокой частотой появления метастазов. Наиболее типичными местами, где формируются новые опухоли, являются мозг, поджелудочная железа, печень и кости.

При раке легкого перерождаться (становиться раковыми) могут клетки различных тканей, составляющих этот орган. Чаще всего – от 90 до 95 процентов случаев – патологические изменения происходят в клетках эпителия, выстилающих бронхи и бронхиолы. Бронхи – это две дыхательные трубки, отходящие от трахеи. Нижние отделы бронхов ветвятся, образуя бронхиальное дерево. Бронхиолами называют его конечные ветви.

В зависимости от характеристик раковых клеток выделяют мелкоклеточный и немелкоклеточный рак легкого. Первый тип встречается у 20 процентов заболевших. Это наиболее агрессивная разновидность рака. Немелкоклеточный рак диагностируют у 80 процентов пациентов.

Основной причиной рака легкого считается курение. До того, как привычка курить стала повсеместной, этот вид рака составлял крайне незначительный процент от всех раковых заболеваний. Вероятность развития рака тем выше, чем больше сигарет ежедневно выкуривает человек. В группу риска также попадают пассивные курильщики – те, кто не курит сам, но регулярно вдыхает сигаретный дым. Повышенная опасность заболеть раком легкого у людей, работающих с асбестом. Природный газ радон также заметно увеличивает вероятность перерождения клеток дыхательных путей. Помимо внешних причин существуют и внутренние – ученые идентифицировали ряд генов, определяющих предрасположенность к раку легкого. Часть из них кодируют белки, взаимодействующие с никотином и другими компонентами, которые содержатся в сигаретном дыму. Для людей с определенными вариантами «опасных» генов риск развития рака выше даже в том случае, если они не курят.

В России рак легкого диагностируется у 0,071 процента мужчин и 0,013 процента женщин. При этом у курящих граждан заболевание встречается от 8 до 25 раз чаще, чем у некурящих. Выживаемость в течение пяти лет после выявления заболевания составляет около 35 процентов. В последние годы эта цифра немного увеличивается.

В некоторых случаях рак легкого можно полностью вылечить, но иногда терапия может только облегчить страдания пациента. Одним из методов борьбы с заболеванием является хирургическое удаление опухоли. Операция бывает эффективна в том случае, если рак еще не дал метастазы. Лучевая и химиотерапия могут использоваться параллельно с операцией или как самостоятельные методы лечения.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs140693	GG	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 18495292</a>
rs212090	AA	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 19107762</a>
rs2308327	AA	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 17957803</a>
rs3842	AG	↑	1.66	***	<a href="#">PMID 19107762</a>
rs7626795	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18385676</a>
rs7975232	AC	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 19644412</a>
rs17483929	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18385738</a>
rs2273535	TT	↑	1.34	***	<a href="#">PMID 16926177</a>
rs17487223	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18385738</a>
rs664143	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 16497724</a>
rs951266	GG	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18385676</a>
rs2333227	AA	↓	0.85	**	<a href="#">PMID 17304047</a>
rs401681	AA	↓	0.97	***	<a href="#">PMID 19151717</a>
rs17483721	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18385738</a>
rs8034191	AA	↓	0.85	***	<a href="#">PMID 18385738</a>
rs1801133	AG	↓	0.99	***	<a href="#">PMID 18162478</a>
rs17576	AA	↓	0.85		не доступно
rs1695	AG	↓	0.85		не доступно
rs763317	AG	↑	1.04		не доступно
rs2250889	GG	↓	0.85		не доступно

## Рак толстой и прямой кишки

**Индивидуальный риск: 41.65**

**Риск по популяции: 27.6**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 1.51**

Рак толстой и прямой кишки – это возникновение злокачественных опухолей из клеток толстого кишечника. Общеупотребимым синонимом рака толстой и прямой кишки является термин колоректальный рак (название происходит от латинских слов, обозначающих толстую и прямую кишку).

Толстый кишечник – это отдел пищеварительной системы, где проходят завершающие стадии процесса переработки пищи. Прямой кишкой называют конечный отдел толстого кишечника, в котором окончательно формируются и накапливаются каловые массы перед их выведением.

О злокачественных образованиях толстого кишечника говорят, когда часть клеток его внутренней стенки начинает неконтролируемо делиться и проникать в близлежащие ткани. Кроме того, злокачественные опухоли способны к метастазированию. Часть составляющих их клеток отрывается, мигрирует в другую часть организма, прикрепляется к какому-либо органу или ткани и начинает бесконтрольно делиться.

Чаще всего появлению злокачественных новообразований в толстой и прямой кишке предшествует возникновение полипов. Этим термином называют доброкачественные опухоли, неспособные к инвазии и не дающие метастазов. Сами по себе полипы неопасны для здоровья, однако со временем составляющие их клетки могут накапливать мутации, приводящие к малигнизации полипа. Другими словами, эти мутации способствуют превращению доброкачественной опухоли в злокачественную.

Симптомы колоректального рака являются размытыми и появляются на относительно поздних стадиях болезни. Человек жалуется на слабость, головокружение, расстройства пищеварения. По мере роста опухоли в стуле больного может обнаруживаться кровь, а процесс дефекации нередко сопровождается болевыми ощущениями. Для постановки диагноза врач проводит пальцевой осмотр прямой кишки и/или колоноскопию – осмотр кишечника при помощи оптического прибора, установленного на конце гибкой трубки.

Лечение рака прямой и толстой кишки подразумевает хирургическое удаление опухоли. Пациенту вырезают часть кишки, пораженную опухолью, а также проводят иссечение или удаление других органов в том случае, если опухоль дала метастазы. До или после операции нередко назначают лучевую или химиотерапию для того, чтобы уменьшить размеры опухоли и снизить вероятность повторного появления новообразований.

Колоректальный рак является весьма распространенным заболеванием: так, в США этот вид рака является третьим по распространенности среди мужчин и четвертым среди женщин. В России заболевание диагностируется у 0,04 процента населения. Для людей старшей возрастной категории риск развития колоректального рака выше, чем для молодых. После постановки диагноза выживаемость в течение пяти и более лет в России составляет 45-50 процентов (данные для случаев рака ободочной кишки, прямой кишки, ректосигмоидного соединения, ануса).

В развитии колоректального рака немалую роль играет наследственность – около 20 процентов больных имеют ближайших родственников, которым также был поставлен этот диагноз (данные для США). В кишечнике людей с такой наследственностью намного чаще, чем в среднем, образуются полипы. Еще один фактор риска – диета, богатая жирами и включающая небольшое количество клетчатки. В результате распада жиров образуются вещества, способные увеличивать частоту мутаций в клетках кишечника. Для того чтобы уменьшить вероятность развития колоректального рака или успеть «поймать» заболевание на ранней стадии, рекомендуется проводить регулярный осмотр кишечника. Если при таком осмотре будут выявлены полипы, врач

сможет удалить их, не прибегая к операции.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs36053993	GG	↓	0.89		не доступно
rs2665802	TT	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 19064544</a>
rs2167270	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18059035</a>
rs1049174	GG	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 18174257</a>
rs11466345	AA	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 18281501</a>
rs10795668	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18372905</a>
rs16892766	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18372905</a>
rs12953717	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17934461</a>
rs719725	AC	↑	1.34	***	<a href="#">PMID 18056436</a>
rs828907	AC	↑	2.23	**	<a href="#">PMID 19528488</a>
rs2273535	TT	↑	1.34	***	<a href="#">PMID 15802297</a>
rs2306536	AG	↓	0.89	**	<a href="#">PMID 18079053</a>
rs3802842	CC	↑	1.04	***	<a href="#">PMID 18753146</a>
rs4939827	GG	↑	1.22	***	<a href="#">PMID 17934461</a>
rs4464148	AA	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 17934461</a>
rs6983267	AC	↑	1.12	***	<a href="#">PMID 18268117</a>
rs4779584	GG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18084292</a>
rs7903146	AG	↑	1.11	***	<a href="#">PMID 18268068</a>
rs1800734	AG	↓	0.89	***	<a href="#">PMID 18712731</a>
rs9929218	AG	↓	0.99		не доступно
rs1801278	GG	↓	0.89		не доступно
rs10505477	AG	↑	1.34		не доступно
rs3093059	AG	↓	0.89		не доступно
rs10411210	GG	↓	0.89		не доступно

## Рак поджелудочной железы

**Индивидуальный риск: 0.47**

**Риск по популяции: 0.48**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.98**

Рак поджелудочной железы – онкологическое заболевание, поражающее одну из самых крупных желез человеческого организма. На долю этого вида рака приходится около трех процентов от общего числа раковых заболеваний. Из-за очень высокой смертности рак поджелудочной железы попадает в число самых опасных онкологических болезней.

Поджелудочная железа представляет собой продолговатый плоский орган массой около 100 граммов, расположенный позади желудка. Функции поджелудочной железы можно разделить на два типа. Первый – это выработка пищеварительных ферментов, которые необходимы для переработки попавшей в желудок еды. Вторая функция – синтез гормонов инсулина и глюкагона. Эти гормоны регулируют уровень сахара глюкозы в крови.

При раке в некоторых клетках поджелудочной железы происходят патологические изменения, и они начинают бесконтрольно размножаться. Образующаяся масса клеток – опухоль – может вторгаться в близлежащие ткани и органы. Кроме того, отдельные раковые клетки способны отделяться от опухоли и перемещаться по организму вместе с током крови. Попав в «удобное» место, опухолевые клетки начинают делиться и формировать новые злокачественные образования. Они получили название метастазов. При раке поджелудочной железы вероятность их появления весьма высока. Но этот вид рака опасен не только метастазами. По мере роста опухоли могут активизироваться ферменты железы, которые в норме бездействуют до тех пор, пока не поступят к месту своей «работы». Ферменты в буквальном смысле переваривают железу и окружающие ее ткани. Эта особенность рака поджелудочной железы также существенно затрудняет проведение операций.

Мужчины страдают от рака поджелудочной железы приблизительно вдвое чаще, чем женщины. Обычно болезнь развивается в пожилом возрасте, но в редких случаях новообразования могут появиться у людей моложе 50 лет. Причины возникновения этого вида рака до конца не ясны. На сегодняшний день врачи полагают, что, по крайней мере, в некоторых случаях появление опухолей обусловлено изменениями в некоторых генах. Риск развития болезни увеличивают курение, обилие в диете жирной пищи, заболевания поджелудочной железы (например, сахарный диабет).

В России от рака поджелудочной железы страдают около 0,01 процента жителей. Среди мужчин частота встречаемости заболевания составляет 0,011 процента, среди женщин – 0,009 процента. У курящих людей рак поджелудочной железы обнаруживают в 2-3 раза чаще, чем у некурящих.

При лечении рака поджелудочной железы могут использоваться различные подходы. Удаление опухоли во многих случаях бывает невозможно, поэтому чаще врачи применяют лучевую терапию (воздействие на опухоль жестким излучением) и химиотерапию (назначение препаратов, убивающих раковые клетки). Эти меры не всегда способны полностью уничтожить опухоль, но с их помощью можно замедлить рост новообразований и уменьшить интенсивность симптомов заболевания.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1801516	GG	↓	0.89	**	<a href="#">PMID:19147782</a>
rs401681	AA	↑	1.07		не доступно
rs162049	AA	↓	0.89		не доступно
rs3790844	AG	↑	1.19		не доступно
rs9543325	AG	↑	1.12		не доступно
rs10380	GG	↓	0.89		не доступно
rs657152	AC	↑	1.12		не доступно
rs2227928	GG	↓	0.86		не доступно

## Рак яичка

**Индивидуальный риск: 0.86**

**Риск по популяции: 1.38**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.62**

Рак яичка – заболевание, при котором некоторые клетки в одном или двух яичках приобретают патологические свойства. Они начинают неконтролируемо делиться и образуют опухоль.

Рак яичка является относительно редкой патологией – на его долю приходится всего один-два процента ото всех онкологических заболеваний. Однако именно рак яичка является основной причиной смерти от рака мужчин возрастом от 15 до 34 лет. Рак яичка практически никогда не встречается у пожилых. Приблизительно треть всех случаев рака яичка отмечена у детей.

На данный момент врачи не выяснили точной причины развития этого заболевания. Тем не менее, было выделено несколько факторов риска, которые увеличивают вероятность перерождения клеток яичка. Один из них – крипторхизм, или неопускание яичка в мошонку. В норме оба яичка развиваются в брюшной полости, но до рождения ребенка они «переезжают» в мошонку. Вероятность развития заболевания повышена у мужчин с врожденными аномалиями яичек, пениса или почек. Также ученые установили наличие генетической предрасположенности к раку яичка. В России заболевание встречается у 0,001 процента мужчин.

В отличие от многих других видов онкологический заболеваний рак яичка хорошо поддается лечению и редко дает метастазы (то есть клетки опухоли редко отрываются от нее и не образуют новые опухоли в других частях тела). Врач может принять решение об удалении опухоли либо яичка целиком. В большинстве случаев эта операция не сказывается на потенции и способности иметь детей. Часто от новообразования в яичке можно избавиться, используя только химиотерапию (прием особых препаратов, убивающих раковые клетки) или лучевую терапию (воздействие на опухоль ионизирующим излучением).

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs210138	AA	↓	0.8	***	<a href="#">PMID:19483681</a>
rs4624820	GG	↑	1.1	***	<a href="#">PMID 19483681</a>
rs4324715	GG	↑	1.21	***	<a href="#">PMID:19483682</a>
rs4474514	AA	↓	0.8	***	<a href="#">PMID 19483682</a>
rs2059693	AG	↑	1.05	**	<a href="#">PMID 18413775</a>
rs6897876	AA	↓	0.86		не доступно
rs3782179	AA	↓	0.8		не доступно

## Рак ротовой полости

**Индивидуальный риск: 14.22**

**Риск по популяции: 5.1**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 2.79**

Под термином «Рак ротовой полости» объединяют целый ряд заболеваний, выражающихся в неконтролируемом росте клеток. Образующиеся опухоли способны прорасти в соседние органы и повреждать их. Кроме того, оторвавшиеся от опухоли клетки с током крови или лимфы могут попадать в отдаленные части организма и формировать там новые образования – метастазы.

Чаще всего опухоли образуются на губе (обычно нижней), языке, небе, слизистой щек, дне ротовой полости и горле. Симптомы рака ротовой полости неспецифичны – то есть они характерны и для других заболеваний. Типичными проявлениями являются незаживающие язвочки во рту, опухание и образование утолщений на слизистой (или, напротив, ее истончение), появление белых или красных пятен, зубная боль и/или выпадение зубов, затруднения при жевании, изменения голоса. Нередко больной обращается к врачу, когда заболевание уже находится на поздних стадиях. В этом случае велика опасность образования метастазов.

Некоторые люди подвержены риску развития рака ротовой полости больше, чем другие. Вероятность образования опухолей выше у курильщиков (причем не только сигарет, но также трубок и сигар) и людей, которые используют содержащие никотин пастилки или жвачки. Заболевание чаще диагностируют у лиц, употребляющих значительные количества алкоголя. Длительное пребывание на солнце увеличивает вероятность развития рака губы. Кроме того, в группе риска находятся люди, у чьих родственников были раковые заболевания.

В России рак ротовой полости встречается у 0,005 процента населения. Для курящих людей частота развития заболевания в 2-3 раза выше.

Для лечения рака ротовой полости используют хирургические методы, а также лучевую терапию (воздействие на опухоль высокоэнергетическим излучением) и химиотерапию (применение препаратов, убивающих раковые клетки). Во многих случаях врач назначает комбинацию этих методов. При проведении операции удаляется сама опухоль, а также прилегающие ткани. В значительном проценте случаев после операции пациентам необходимы услуги пластического хирурга.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1229984	AG	↑	1.56	***	<a href="#">PMID 18500343</a>
rs1573496	CG	↑	1.28	***	<a href="#">PMID 18500343</a>
rs828907	AC	↑	1.4	***	<a href="#">PMID 19217823</a>



## Рак простаты

**Индивидуальный риск: 52.65**

**Риск по популяции: 20.7**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 2.54**

Рак простаты – злокачественная опухоль, развивающаяся у мужчин из клеток предстательной железы (другое название простаты). На ранних стадиях заболевание развивается бессимптомно. По мере роста опухоли у больных появляются болезненные ощущения при мочеиспускании, а также эректильная дисфункция. Еще позже перерождение может затронуть не только простату, но и близлежащие ткани. Запущенное заболевание чревато метастазами, чаще всего в костях, лимфатических узлах и легких.

Около 10 процентов смертей мужчин от рака вызваны раком простаты. Вероятность его развития увеличивается с возрастом – до 45 лет случаи заболевания чрезвычайно редки, однако после 80 лет рак простаты диагностируют у каждого второго. Риск развития болезни зависит от происхождения и региона проживания. До недавнего времени заболевание встречалось в России вдвое реже, чем в Европе или США, однако в последние годы частота встречаемости рака простаты в стране быстро растет.

В настоящее время врачи не могут назвать однозначную причину развития рака простаты. Основными факторами риска считаются пожилой возраст и наследственность.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs10090154	GG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 18231127</a>
rs6983561	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17401364</a>
rs2740574	AA	↓	0.88		не доступно
rs12079081	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17876339</a>
rs2011077	AA	↑	5.29	**	<a href="#">PMID 18756523</a>
rs10896449	GG	↓	0.97	***	<a href="#">PMID:18199855</a>
rs1056836	CC	↑	2.94	*	<a href="#">PMID 18544568</a>
rs7920517	AG	↑	1.01	***	<a href="#">PMID 18264097</a>
rs6763931	GG	↓	0.88		не доступно
rs4430796	AA	↓	0.88	***	<a href="#">10.1056/NEJMoa075819</a> <a href="#">PMID 18701471</a>
rs17562004	AG	↑	1.06	***	<a href="#">PMID 17876339</a>
rs10763546	CG	↑	1.01	***	<a href="#">PMID 18264097</a>
rs351855	GG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 18756523</a>
rs16260	AC	↑	1.5	***	<a href="#">PMID 14961571</a>
rs20415	GG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 18974063</a>
rs2171492	CC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19245716</a>
rs7000448	AA	↑	1.05	***	<a href="#">PMID 17401364</a>

rs3782179	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 19483682</a>
rs9623117	GG	↓	0.97	**	<a href="#">PMID 19117981</a>
rs4962416	AG	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 18264096</a>
rs2987983	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 16921512</a>
rs401681	AA	↑	1.06	***	<a href="#">PMID 19151717</a>
rs1859962	AC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID:18199855</a>
rs1930293	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17876339</a>
rs3760511	CC	↑	1.02	***	<a href="#">PMID 17603485</a>
rs7017300	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17925536</a>
rs6983267	AC	↑	1.11	***	<a href="#">PMID 17401363</a>
rs6501455	AA	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17603485</a>
rs1571801	CC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 18073375</a>
rs1447295	CC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 18231127</a>
rs12255372	AC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 18302196</a>
rs7837688	CC	↓	0.88	***	<a href="#">PMID 17925536</a>
rs486907	AA	↑	1.76	***	<a href="#">PMID 12415269</a>
rs2107301	AG	↓	0.88	**	<a href="#">PMID 17932346</a>
rs1126643	GG	↓	0.88		не доступно
rs1456315	AG	↓	0.88		не доступно
rs4054823	AG	↓	0.88		не доступно

## Стоматологические заболевания

### Пародонтоз

**Индивидуальный риск: 7.13**

**Риск по популяции: 20**

**Соотношение индивидуального шанса заболеть к популяционному: 0.36**

Пародонтоз – заболевание, приводящее к истончению тканей, окружающих зубы. В отличие от пародонтитов, при пародонтозе отсутствует воспалительный процесс, болевые ощущения в деснах и их кровоточивость.

Пародонтоз развивается медленно. Основным симптомом заболевания является постепенное обнажение зубов: становятся видны части, которые в норме прикрыты тканями пародонта. Под этим термином понимают прилегающую к зубам десну, костное ложе зуба на челюсти, сквозь которое проходят кровеносные сосуды, заполняющая пространство между зубом и его ложем соединительная ткань, а также ткани самого зуба. При пародонтозе страдают все составляющие пародонта. Зубы приобретают повышенную чувствительность, а десны иногда зудят. На поздних стадиях заболевания, когда зубы практически полностью теряют свою «опору», они становятся подвижными и могут выпадать.

Пародонтоз – достаточно редкое заболевание: в России оно встречается приблизительно у двух процентов людей. Причины пародонтоза окончательно не выяснены. Считается, что болезнь могут провоцировать различные нарушения обмена веществ, такие, как диабет, и хронические поражения внутренних органов. Немалую роль играет наследственность.

Остановить развитие пародонтоза невозможно, но современные методы лечения позволяют ослабить проявления болезни. При терапии пародонтоза используют несколько подходов. Чтобы замедлить разрушение пародонта, врачи стимулируют кровообращение в нем. Для этого применяют массаж и физиотерапию. Зубы защищают при помощи специальных покрытий. Пациентам также назначают витамины.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1333048	CC	↓	0.71		не доступно
rs1047031	GG	↓	0.71		не доступно
rs419598	AA	↓	0.71	**	<a href="#">PMID 18321309</a>

## Моногенные заболевания

В исследовании «Мой Ген Здоровье» приняты следующие формулировки результатов анализа полиморфизмов, связанных с моногенными заболеваниями:

«нет мутации» - мутаций не обнаружено;



«носитель мутации» - обнаружена мутация, подтверждения клинической значимости которой нет;

«носитель мутации» - обнаружена мутация, клиническая значимость которой подтверждена.

№		Заболевание	Мутаций не обнаружено	Мутации обнаружены
1		Пигментный ретинит (X-сцепленный)		✓ rpgr_158_t533m;
2		Кератоконус 1	✓	
3		Синдром Элерса-Данлоса, гиперподвижность суставов	✓	
4		Акродерматит энтеропатический	✓	
5		Первичная системная недостаточность карнитина	✓	
6		Недостаточность альфа-1 антитрипсина	✓	
7		Синдром слабости синусового узла	✓	
8		Rh-null синдром	✓	
9		Поликистоз почек	✓	
10		Пропионовая ацидемия	✓	
11		Стероидрезистентный нефротический синдром	✓	
12		Гомоцистинурия cblE типа	✓	
13		Дефицит метилтетрагидрофолатредуктазы		✓ rs1801133;
14		Метилмалоновая ацидемия	✓	
15		Муколипидоз IV	✓	

16		Синдром Гурлера	✓	
17		Дефицит ГМГ-КоА-лиазы	✓	
18		Множественный дефицит карбоксилаз	✓	
19		Гемохроматоз	✓	
20		Болезнь Сандхоффа	✓	
21		Муколипидоз III	✓	
22		Муколипидоз II	✓	
23		ГМ1-ганглиозидоз	✓	
24		Недостаточность галактокиназы	✓	
25		Болезнь Помпе	✓	
26		дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы	✓	
27		Гликогеноз 1А	✓	
28		Дефицит протромбина	✓	
29		Псевдовитамин-Д-дефицитный рахит	✓	
30		Церебросухожильный ксантоматоз	✓	
31		Недостаточность кортикостерон метил оксидазы	✓	
32		Наследственная потеря слуха (разные формы)	✓	
33		Дистрофия роговицы (разные формы)	✓	
34		Синдром Ушера		✓ myo7a-ush1b_59a_116 s;
35		Классическая гомоцистинурия	✓	
36		Врожденная стабильная ночная слепота (разные формы)	✓	
37		Биотинидазная недостаточность	✓	
38		Синдром Блума	✓	
39		Синдром МакКьюсика – Кауфмана	✓	

40		Болезнь Канавана	✓	
41		Недостаточность аргининосукцинатлиазы	✓	
42		Наследственный сфероцитоз	✓	
43		Этилмалоновая ацидурия	✓	
44		Болезнь Старгардта		✓ abcr_198_r943q;
45		Перманентный неонатальный сахарный диабет	✓	
46		Синдром Дабина-Джонсона	✓	
47		Фенилкетонурия	✓	
48		Синдром Фанкони	✓	
49		Синдром Гоше	✓	
50		Синдром Борджесона-Форсмана-Лехмана	✓	
51		Синдром Бардета-Биедла		✓ bbs10_147_p539l;
52		Синдром Альстрема	✓	
53		Аутосомно-доминантный пигментный ретинит	✓	
54		Наследственная остеодистрофия Олбрайта	✓	
55		Муковисцидоз	✓	
56		Врожденная дегенерация желтого пятна (болезнь Беста)		✓ best1_128_p341p;
57		Болезнь Тея-Сакса	✓	
58		Болезнь кленового сиропа	✓	
59		Бета-талассемия	✓	
60		Аутосомно-рецессивный пигментный ретинит	✓	
61		Атрофия Зрительного Нерва	✓	
62		Амилоидоз (финский тип)	✓	
63		Амавроз Лебера		✓ rpgr1p1_326_k192e;

64		Семейная средиземноморская лихорадка	✓	
65		Боковой амиотрофический склероз	✓	

## Фармакогенетика (эффективность лекарств)

В последние годы, с интенсивным развитием молекулярной генетики и фармакологии, возникла новая область знания – фармакогенетика. Известно, что при введении стандартной дозы лекарства концентрация его в крови у некоторых лиц через определенный промежуток времени оказывается ниже оптимальной, а у других пациентов достигает токсического уровня. Установлено, что такая вариабельность в значительной степени детерминирована генетически. Фармакогенетика изучает влияние генетических факторов на эффективность лекарств. Сегодня известно, что большинство лекарственных препаратов эффективно лишь у 25-60% пациентов, при этом вклад генетических факторов в реакцию организма на лекарство составляет до 95% .

Одним из наиболее изученных с точки зрения фармакогенетики лекарств является варфарин – препарат, понижающий свертываемость крови. Варфарин применяют при тромбозах и тромбоземболиях. Несколько однонуклеотидных полиморфизмов в генах VKORC1 и CYP2C9 значительно влияют на эффективность препарата и его необходимые дозы. Стоит отметить, что эффективные дозы препарата, в зависимости от генетики, варьируют в весьма широком диапазоне. В развитых странах существуют разработанные и широко применяемые методики для определения эффективной дозы варфарина с учетом индивидуальных генетических особенностей. В нашем исследовании мы определяем наиболее значимые однонуклеотидные полиморфизмы в генах VKORC1 и CYP2C9.

Помимо варфарина, эффективность ряда других лекарственных препаратов, применяемых для лечения язвы желудка, сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний, психиатрических расстройств, также зависит от генетических факторов. Кроме лечебного эффекта, генетическая составляющая оказывает влияние на тяжесть побочных реакций. Иногда у лиц с теми или иными генетическими особенностями побочные эффекты лекарств бывают очень тяжелыми. К примеру, у некоторых людей глазные капли, содержащие глюкокортикоиды, вызывают глаукому. В других случаях препараты от малярии приводят к тяжелым заболеваниям крови, а средства, направленные на лечение туберкулеза – к поражению периферических нервов. И все это зависит от небольших генетических вариаций! Поэтому прогресс в фармакогенетике во многом определяет индивидуализацию лечебных мероприятий (выбор препарата или его аналога, доза, способ введения).

А для одного из препаратов - варфарина мы предлагаем определить эффективную для Вас дозу этого лекарства. Методика расчета дозы является общепринятой и, помимо, генетических факторов, учитывает и другие особенности (возраст, вес и другие характеристики).

Однако, для принятия окончательного решения о дозе лекарства, необходима консультация профильного врача.

Предложение бесплатно и действительно для всех клиентов, заказавших пакет анализа ДНК «Мой ген здоровье» и неограниченно по времени.



Болезнь	Препарат	SNP	Генотип	Расшифровка
Тромбозы, тромбоэмболии	Варфарин	rs1799853 (CYP2C9*2)	GG	энорма
Тромбозы, тромбоэмболии	Варфарин	rs9923231 (VKORC1-1639/3673)	AG	норма
Тромбозы, тромбоэмболии	Варфарин	rs1057910 (CYP2C9*3)	AA	норма
Тромбозы, тромбоэмболии	Варфарин	rs2108622 (CYP4F2 V433M)	GG	норма
Гиперхолестеролемиа, сердечно-сосудистые заболевания	Статины: аторвастатин, симвастатин, правастатин	rs17238540	AA	эффективность выше
Рак почки	Интерферон-альфа	rs4796793	CC	эффективность препарата значительно выше
Лечение никотиновой, алкогольной зависимости	Бупропион (веллбутрин, зибан)	rs1800497	AG	бупропион неэффективен
Артериальная гипертензия и другие сердечно-сосудистые заболевания	Рампирил, блокаторы кальциевых каналов, дигидропиридины L-типа (амлопидин, нифедипин, никардипин и др.)	rs4344	AG	норма
Артериальная гипертензия и другие сердечно-сосудистые заболевания	Рампирил, блокаторы кальциевых каналов, дигидропиридины L-типа (амлопидин, нифедипин, никардипин и др.)	rs4359	AG	норма

Артериальная гипертензия и другие сердечно-сосудистые заболевания	Рампирил, блокаторы кальциевых каналов, дигидропиридины L-типа (амлопидин, нифедипин, нитроглицерин и др.)	rs312481	GG	выше эффективность лечения гипертензии блокаторами кальциевых каналов
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs7787082	GG	норма
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs12720067	GG	норма
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs10248420	AA	норма
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs10897346	GG	циталопрам менее эффективен для лечения депрессии
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs11983225	AA	эффективность препаратов выше
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs4148739	AA	норма
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs4148740	AA	эффективность препаратов выше
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs1954787	AG	норма
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs2235067	GG	норма
Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs2032583	AA	норма

Депрессия и другая психиатрия	Циталопрам, парокситен, amitриптилин	rs2235040	GG	норма
Рак	Гефинитиб (противораковый препарат)	rs2231142	CC	норма
Необходимость анестезии	Сукцинилхолин (ингибитор холинэстеразы)	rs1799807	AA	норма
Шизофрения, биполярное расстройство	Клозапин, рисперидон, оланзапин	rs1414334	CC	норма
Шизофрения, биполярное расстройство	Клозапин, рисперидон, оланзапин	rs4606	CG	норма
Инфаркт миокарда, инсульт, их профилактика	Плавикс	rs4244285	GG	норма
Язва желудка, гастроудоденальный рефлюкс	Омепразол, лансопразол	rs4244285	GG	норма
Рак поджелудочной железы	Гемцитабин (химиотерапевтический препарат)	rs521102	GG	норма
Рак яичка	Блеомицин (химиотерапевтический препарат)	rs1050565	AA	норма

## Физические характеристики

### Окружность талии

в среднем больше на 1 см 1 мм



Измерение окружности талии – это один из способов определить, есть ли у человека избыточные жировые отложения. Этот показатель может использоваться как отдельно, так и в совокупности с измерением индекса массы тела (ИМТ) – численного показателя, который получается при делении веса в килограммах на квадрат роста в метрах. Если ИМТ оказывается больше 25, то говорят об избыточном весе, а если больше 30 – то об ожирении.

Однако ИМТ не всегда позволяет адекватно определить, есть ли у человека проблемы с лишним весом. Например, у спортсменов ИМТ обычно бывает выше нормы, так как у них большое количество мышц, которые много весят. При этом оценка окружности талии обычно позволяет понять, что увеличивает ИМТ, – мышцы или жировая ткань.

Определить, укладывается ли окружность талии в «правильные» значения, можно по специальным таблицам. Если оказывается, что измеренное значение больше нормы, то это указывает на наличие лишних килограммов. Избыток массы тела чреват развитием очень многих заболеваний, в том числе сахарного диабета, поражений суставов и сердечно-сосудистых заболеваний. По прогнозам Всемирной организации здравоохранения, к 2015 году около 2,3 миллиарда взрослых людей будут иметь избыточный вес, а от ожирения будут страдать свыше 700 миллионов человек.

Основными причинами избыточного веса являются богатая насыщенными жирами и легкоусвояемыми углеводами диета, употребление чрезмерного количества пищи и малоподвижный образ жизни. Кроме того, в накоплении лишних килограммов отчасти «виноваты» гены – для людей с определенными генетическими изменениями вероятность такого развития событий выше. В частности, ученые установили, что люди, несущие некоторые SNP рядом с геном MC4R, обладают большей окружностью талии по сравнению с людьми, у которых нет таких изменений.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs12970134	AG	↑	1.01	***	<a href="#">PMID 18454146</a>

## Уровень IQ



в среднем меньше на 3.4

Интеллектом называют способность человека понимать и решать те или иные проблемы, абстрактно мыслить, обучаться, строить причинно-следственные связи, планировать свои действия. Объективного исчерпывающего критерия оценки уровня интеллекта не существует. Однако ученые разработали ряд тестов, которые позволяют определить, насколько хорошо человек может справляться с отдельными видами интеллектуальной деятельности, например, решать математические или логические задачи.

Одним из наиболее популярных тестов такого рода является тест на определение коэффициента интеллекта, или IQ (от английского словосочетания *intelligence quotient*). Он разрабатывался так, чтобы его средним значением оказывалось 100 (то есть результаты большинства людей, проходящих этот тест, должны оказываться близкими к сотне).

Считается, что на уровень интеллекта могут оказывать влияние внешние факторы, такие, как экологическая обстановка и качество диеты (недостаток минеральных веществ и витаминов может снижать способности к умственной деятельности). Однако большинство специалистов полагают, что основным фактором, определяющим, насколько высоки будут способности человека к познанию, является его генетика. На данный момент ученые не нашли специфических «генов ума», однако им удалось выделить несколько генетических особенностей, которые четко связаны с уровнем интеллекта.

Например, в исследовании, проведенном голландскими учеными, было показано, что наличие тех или иных SNP в гене SNAP-25 хорошо коррелирует с повышенным или пониженным IQ (авторы использовали именно этот тест). SNAP-25 – это белок, который участвует в образовании связей между нейронами. Еще один ген, SNP в котором связаны с уровнем интеллекта, - это CHRM2. Кодированный этим геном белок влияет на свойства контактов между нейронами и «общение» между ними, а также может влиять на возбудимость нейронов.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs174575	CG	↑	1.03		<a href="#">PMID 17984066</a>
rs324640	AA	↓	0.97	**	<a href="#">PMID 17081262</a>
rs324650	AA	↓	0.97	**	<a href="#">PMID 17081262</a>
rs363050	AG		1	**	<a href="#">PMID 16801949</a>
rs1535	AG	↑	1.01		<a href="#">PMID 17984066</a>
rs363039	AG	↓	0.99	**	<a href="#">PMID 16801949</a>
rs363043	AG	↑	1.01	**	<a href="#">PMID 17908175</a>

## Вероятность рыжего цвета волос



### среднее значение

Цвет волос у всех людей определяется соотношением в них двух пигментов – эумеланина и феомеланина. Эумеланин придает волосам черную или коричневую окраску, а феомеланин – рыжую. У блондинов в волосах содержится очень небольшое количество обоих типов пигментов. Независимо от цвета, волосы всегда содержат в себе пигмент феомеланин.

Большая часть людей на Земле носят на голове черные волосы. Блондины, шатены и рыжеволосые проживают, в основном, в Европе. Рыжие волосы чаще всего встречаются у людей, имеющих кельтское происхождение. В наши дни потомки кельтов населяют Ирландию и Англию.

Рыжий цвет является самым редким из всех, так как он наследуется по рецессивному типу. Это значит, что если от одного из родителей ребенок получает гены, ответственные за рыжий оттенок, а от второго гены, контролируемые другой цвет, то «рыжеволосые» гены не будут проявлять себя.

На данный момент ученые точно не знают, какие именно гены отвечают за цвет волос того или иного человека. Однако последние исследования выявили, что наследование рыжих волос связано с изменением в одном гене MC1R, расположенном на 16-й хромосоме.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1805007	AG		1		<a href="#">PMID 9571181</a>

## Продолжительность жизни



в среднем больше на 1 год 7 месяцев и 2 недели

Продолжительность жизни – это, наверно, один из самых важных показателей, интересующих каждого человека. В зависимости от страны проживания среднее значение продолжительности жизни населения может отличаться на десятки лет. Например, в западных государствах этот показатель приближается к 80 годам, а у жителей многих стран Африканского континента колеблется в районе 55 лет. В России средняя продолжительность жизни на сегодня составляет 69 лет.

На продолжительность жизни влияет огромное количество факторов, таких как, например, доступность и качество медицинского обслуживания, экологическая обстановка, условия работы и отдыха, материальный достаток, качество пищи. В дополнение ко всем этим важным моментам на продолжительность жизни каждого конкретного человека влияет его генетика. Причем это влияние не обязательно приводит к долгожительству – люди с определенными генетическими особенностями могут, например, быстрее и лучше восстанавливаться после таких заболеваний, как рак.

Проведенное недавно исследование выявило одно из таких изменений – им оказался SNP в гене белка p53. Этот чрезвычайно важный для работы организма белок, который не дает клеткам начать бесконтрольно делиться (они могут «захотеть» себя так вести, если в их ДНК появятся определенные изменения), заставляя их совершать самоубийство. Иными словами, p53 препятствует превращению клеток в раковые. В ходе своей работы ученые установили, что люди, которые несли конкретный SNP в гене p53, в среднем жили на три года дольше тех, у кого такого изменения не было. Исследование проводилось на популяции датчан.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1042522	CC	↑	1.02	***	<a href="#">PMID 18256523</a>

## Вероятность облысения (у мужчин)

в среднем меньше на 12 %



Под облысением, или алопецией (от латинского слова alopecia - облысение, плешивость), обычно понимают прогрессирующую потерю волос на голове и теле вплоть до их полного исчезновения. Различают несколько типов алопеции, например, рубцовая или диффузионная, но самой распространенной как среди мужчин, так и среди женщин является андрогенетическая алопеция.

Название этого типа облысения отражает его причины. Термином андрогены обозначают мужские половые гормоны, одним из которых является «виновник» алопеции – тестостерон. Его активная форма – дигидротестостерон – проникает в волосяные луковицы и повреждает их. Постепенно луковицы утрачивают свою способность нормально работать – производимые ими волоски становятся сначала более тонкими, а потом и вовсе перестают расти. Чаще всего мужчины теряют волосы на темени и на лбу, а у женщин их рост прекращается более или менее равномерно по всей голове, хотя этот процесс немного интенсивнее в области центрального пробора.

Радикальных методов замедлить или остановить процесс потери волос не существует, однако некоторые современные лекарства могут снизить временно его интенсивность. Наиболее действенным является хирургический метод лечения, при котором врач пересаживает на лысеющие места волосяные луковицы с боковых и затылочной частей головы. Эти луковицы нечувствительны к воздействию дегидротестостерона, поэтому они нормально работают в течение всей жизни.

Большинство специалистов согласны в том, что основная причина алопеции лежит в генах, причем часть «вредных» изменений находятся на X-хромосоме, то есть неизбежно передаются матерью своим сыновьям (X-хромосома – это женская половая хромосома, и все мужчины в ядре каждой своей клетки несут по одной ее копии наряду с одной Y-хромосомой). Сейчас ученым удалось идентифицировать некоторые расположенные на X-хромосоме SNP, которые коррелируют с повышенным риском потери волос. Кроме того, исследования показали, что вероятность облысения увеличивают SNP, находящиеся на 20-й хромосоме.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1160312	AG	↓	0.88	***	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18849991/">PMID 18849991</a>



## Индекс массы тела

в среднем меньше на 0.13



Индексом массы тела (ИМТ) называют численную величину, показывающую, является ли вес человека избыточным, недостаточным или же нормальным. Этот показатель был придуман бельгийским социологом и статистиком Адольфом Кетле в 1869 году. Для расчета ИМТ необходимо поделить вес тела в килограммах на квадрат роста в метрах. Если полученное значение оказывается меньше 18,5, то говорят о дефиците массы тела, если больше 25 – то о наличии лишних килограммов, а если больше 30 – то уже об ожирении.

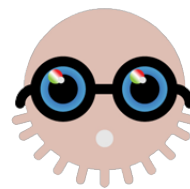
И хотя ИМТ является во многом условным индексом (например, он не работает для профессиональных спортсменов, у которых высок процент “тяжелых” мышц) и требует корректировки в зависимости от телосложения, он помогает определить начало опасного процесса отложения чрезмерного количества жира. Избыток массы тела чреват очень большим количеством различных болезней, наиболее распространенными из которых являются сахарный диабет и сердечно-сосудистые заболевания. По некоторым данным, риск развития хронических патологических состояний начинает прогрессивно увеличиваться, начиная со значения ИМТ, равного 21. По прогнозам Всемирной организации здравоохранения, к 2015 году около 2,3 миллиарда взрослых людей будут иметь избыточный вес и более 700 миллионов будут страдать от ожирения.

Основными причинами накопления лишних килограммов являются богатая насыщенными жирами и легкоусвояемыми углеводами диета, употребление чрезмерного количества пищи и малоподвижный образ жизни. Однако ученые полагают, что вероятность избыточного увеличения массы тела выше у людей, имеющих определенные генетические изменения. В одном из недавних исследований было выявлено, что люди, несущие некоторые SNP неподалеку от гена MC4R больше подвержены риску набрать лишний вес. Этот ген оказывает влияние на развитие ожирения у детей, и хотя найденные учеными SNP прямо не затрагивают MC4R, они могут опосредованно влиять на его работу.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs17782313	AG		1	***	<a href="#">PMID 18454148</a>
rs9930506	AG	↓	0.99	***	<a href="#">plos genetics paper</a>
rs10871777	AG		1	***	<a href="#">PMID 20421936</a>

## Вероятность долгожительства (до 100 лет)

в среднем меньше на 39 %



Средняя продолжительность жизни – это очень важный показатель, свидетельствующий о благополучии той или иной страны. В западных странах, начиная с конца XIX века, продолжительность жизни постепенно росла. Сейчас она колеблется на уровне 75 лет для мужчин и 80 лет для женщин. В России этот показатель заметно ниже – мужчины, в среднем, живут до 59 лет, а женщины – до 73 лет.

Считается, что средняя продолжительность жизни зависит от внешних факторов, таких как материальный достаток, качество медицинской помощи, бытовые условия и условия труда, состояние окружающей среды и даже пищевые привычки. Однако ученые никогда полностью не исключали влияние генетических факторов. Особенно выраженной должна быть их роль у долгожителей – людей, чья продолжительность жизни намного превышает средние значения, причем средние не только для данной местности, но и вообще в мире. Обычно к долгожителям относят тех, чей возраст переваливает за отметку 97-100 лет.

Недавно авторы сразу нескольких независимых исследований показали, что долгожительство коррелирует с определенными изменениями в гене FOXO3A. Этот ген кодирует белок, который участвует в регуляции работы других генов и задействован в так называемом сигнальном пути инсулина/инсулиноподобного фактора роста. Проведенные изыскания показали, что влияние FOXO3A одинаково проявляется для людей из самых разных этнических групп.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs2802288	GG	↓	0.78		<a href="#">Flachsbart et al.</a>
rs2802292	AA	↓	0.78	***	<a href="#">PMID 18765803</a>

## Долговременная память



Памятью ученые называют способность мозга сохранять, накапливать и воспроизводить информацию. Выделяют кратковременный и долговременный типы памяти, которые отличаются друг от друга не только по длительности хранения информации, но также и по механизму работы.

В кратковременной памяти полученная один раз информация хранится от нескольких секунд до минуты без повторения, причем объем этой информации очень ограничен. В основе работы кратковременной памяти лежат временные взаимодействия между нейронами головного мозга.

Долговременная память накапливает большие объемы различных сведений, причем потенциально время их хранения не ограничено (например, человек всю жизнь помнит свой домашний адрес или номер телефона). Этот тип памяти основан на формировании прочных связей между отдельными нервными клетками. В настоящее время ученые не знают всех факторов, влияющих на работу долговременной памяти. Однако недавно исследователи обнаружили, что лучшая или худшая способность людей долго помнить информацию связана с определенными изменениями в гене PRNP. Этот ген кодирует так называемый прионный белок, мутантная форма которого связана с развитием неизлечимой болезни Крейтцфельда – Якоба.

В ходе опытов на здоровых добровольцах было выяснено, что люди, несущие определенные «варианты» гена PRNP, спустя сутки после знакомства с некими сведениями вспоминают на 17 процентов больше информации, чем участники эксперимента, обладающие другой разновидностью этого гена.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1799990	AG	долговременная память лучше		**	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15987701/">PMID 15987701</a>

## Склонность к поиску новизны



Поиск новизны в психологии – это одна из четырех ключевых личностных черт, определяющих характер человека. К трем другим относятся: избегание вреда, зависимость от вознаграждения и упорство.

Многие ученые придерживаются точки зрения, что все эти свойства личности предопределяются теми или иными генетическими особенностями. Например, склонность к поиску новизны связывают со свойствами передачи в мозгу нейромедиатора дофамина, которые напрямую зависят от генетики.

Выраженность каждой из четырех названных выше черт можно определить при помощи специально разработанных опросников. Недавно коллектив ученых сравнил результаты, полученные добровольцами после ответа на вопросы, и их генетические характеристики. Исследователи выяснили, что наличие определенного SNP в гене дофаминового рецептора D4 коррелирует с повышенной склонностью людей искать что-то новое.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1800955	AG	повышена		***	<a href="#">PMID 17574217</a>

## Экстраверсия



Экстраверсия и интроверсия – это широко используемые в психологии характеристики оценки типа личности. Разные психологи немного по-разному трактуют эти два понятия, однако чаще всего специалисты используют определения экстраверсии и интроверсии, предложенные Карлом Густавом Юнгом или Хансом Юргеном Айзенком.

Несмотря на отличия в толковании этих терминов, большинство ученых признают основные черты экстравертов и интровертов. Экстраверты живо интересуются общественной жизнью, для них важно принимать участие в происходящих вокруг событиях, быть причастными к чему-либо, общаться с другими людьми. Экстраверты обычно оптимисты, склонны рисковать, у них много знакомых, они легко проявляют свои эмоции, и им тяжело контролировать их.

Интроверты, напротив, предпочитают одиночество, у них нет потребности постоянно быть задействованными в происходящем. Общаться интроверты предпочитают с узким кругом близких людей, привязанность к которым может сохраняться долгие годы. Чаще интроверты являются пессимистами, они склонны обесценивать окружающих людей и происходящие события и испытывают необходимость в рефлексии.

«Чистые» интроверты и экстраверты встречаются довольно редко – обычно в человеке присутствуют признаки и того и другого типа личности, но зачастую один из них преобладает. Недавние исследования показали, что наличие определенного SNP в гене бета-1-адренорецептора (особые структуры, отвечающие за чувствительность клеток к гормонам адреналину и норадреналину) хорошо коррелирует с интровертивным типом личности.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1801252	AG	уровень экстраверсии ниже		**	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15312808/">PMID 15312808</a>

## Креативность



Под творчеством обычно понимают процесс генерации новых идей, разработки оригинальных решений какой-либо проблемы или же реализацию нового, самобытного подхода к уже имеющимся процессам.

Способность к творческой деятельности часто называют креативностью. Одним из первых, кто описал процесс творческой деятельности, был математик Анри Пуанкаре. Он выделял четыре основные стадии: на первой человек формулирует задачу и предпринимает попытки ее решить. На второй, напротив, отвлекается от проблемы и не думает о ней (считается, что в это время над задачей “работают” бессознательные процессы). Наконец, на третьей стадии, происходит то, что иногда называют озарением – человек вдруг понимает, как следует решать поставленную задачу. На четвертой стадии происходит доработка и отшлифовка возникшей идеи.

Современные ученые не очень далеко продвинулись в изучении творчества – они все еще плохо понимают, какие механизмы лежат в основе креативности и почему одни люди способны перешагнуть некий порог и создать что-то новое, а другие не в состоянии этого сделать. Тем не менее, существуют тесты, способные приблизительно оценить, насколько тот или иной человек склонен к творческой деятельности.

В одной из недавних работ генетики сравнивали результаты, набранные людьми в таких тестах, с их генетическими особенностями. Оказалось, что наличие определенного SNP в гене нейрегулина-1 коррелирует с повышенной креативностью. Особенно выражен этот эффект для людей, в ДНК которых обе копии гена нейрегулина-1 несут это SNP (интересно, что в более ранних работах присутствие двух копий связывали с повышенным риском развития психозов). Белок нейрегулин-1 выполняет в организме множество функций, и, в частности, он участвует в работе мозга.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs6994992	AA	повышена креативность		**	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19594860/">PMID 19594860</a>

## Толщина волоса



Толщина волоса зависит от множества факторов и может очень сильно различаться в зависимости от расовой принадлежности, цвета волос и возраста. Среднее значение толщины волоса в человеческой популяции составляет около 0,1 миллиметра. Однако крайние показатели весьма далеко уходят в обе стороны и простираются от 0,04 миллиметра до 0,25 миллиметра.

Наибольшая толщина волоса характерна для представителей азиатских популяций, а также для людей негроидной расы. В среднем волос азиата на 40 процентов толще волоса европейца. Если говорить о вариациях по цвету шевелюры, то самыми толстыми волосами обладают рыжие, на втором месте находятся брюнеты, на третьем – шатены и замыкают этот ряд блондины. С возрастом волосы истончаются независимо от их цвета и расы “владельца”.

Факторы, определяющие толщину волоса, генетически обусловлены. В настоящее время ученые нашли несколько генов, влияющих на этот параметр. Недавно специалисты обнаружили SNP, который четко связан с толщиной волоса, однако исследования проводились только для представителей азиатской расы.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4752566	AA	толстый		**	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19590514/">PMID 19590514</a>

## Эпизодическая память



Память – это свойство мозга сохранять, накапливать и воспроизводить информацию. И хотя память как таковая считается единой психической функцией, ученые выделяют несколько ее типов, причем в зависимости от задачи специалисты берут за основу разные критерии. Например, можно делить память по времени хранения информации – в этом случае выделяют долговременную и кратковременную память.

А можно положить в основу классификации памяти виды запоминаемых сведений. В этом случае память будет делиться на декларативную и процедурную. В декларативной памяти хранятся воспоминания о фактах и событиях, а процедурная хранит бессознательные навыки вроде способности ездить на велосипеде или шить. Декларативную память можно разделить на семантическую - абстрактные знания о фактах, объектах или событиях, не имеющие отношения к личному опыту, и эпизодическую - в ней хранится информация о собственных переживаниях, фактах автобиографии, личный опыт и так далее.

Эпизодическая память очень важна для формирования личности и каждодневной деятельности, однако механизмы ее работы пока плохо понятны ученым. Известно, например, что в результате травм головы человек может полностью утратить способность запоминать происходящие лично с ним события. Этот факт означает, что эпизодическая память связана с работой определенных структур мозга, и их повреждение как бы «перекрывает» все пути, формирующие воспоминания о себе.

Люди отличаются по своей способности запоминать пережитые события. Существуют специальные тесты, позволяющие оценить эффективность работы эпизодической памяти. Используя такие тесты и параллельно проводя генетический анализ ДНК добровольцев, недавно группа ученых обнаружила несколько SNP, которые связаны со способностью людей помнить о происшедших с ними событиях. Наиболее выраженной оказалась корреляция между «качеством» эпизодической памяти и SNP в гене, который кодирует белок CAMTA1, участвующий в активации работы генов.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4908449	GG	норма		*	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17470457/">PMID 17470457</a>



## Лактозная непереносимость



Термином «лактозная непереносимость» обозначают заболевание, при котором человек испытывает заметный дискомфорт после употребления молочных продуктов. Эта болезнь встречается, в основном, у взрослых – у детей случаи лактозной непереносимости реже.

Лактоза – это сахар, присутствующий в молоке. Именно поэтому ее часто называют молочным сахаром. Так же как и знакомая всем сахароза лактоза состоит как бы из двух частей – остатков более простых сахаров глюкозы и галактозы (в состав сахарозы входят глюкоза и фруктоза). Организм не может усваивать лактозу целиком – сначала он должен расщепить ее на составляющие. Эту работу выполняет особый фермент, вырабатываемый в тонком кишечнике и получивший название лактаза.

В младенчестве и раннем детстве в организме большинства людей вырабатывается много лактазы, и они могут спокойно переваривать молочный сахар – в противном случае дети не смогли бы пить материнское молоко. Однако с возрастом у людей, страдающих лактозной непереносимостью, количество фермента постепенно падает. Обычно симптомы заболевания начинают отчетливо проявляться в подростковом возрасте или чуть позже.

Типичными признаками лактозной непереносимости являются вздутие живота, колики и боли в нем, усиленное газообразование, тошнота, рвота и диарея. Все эти неприятности начинаются спустя приблизительно полчаса после употребления молока или молочных продуктов. В зависимости от степени выраженности заболевания человек совсем не может употреблять молочные продукты или же его организм переносит очень небольшое их количество.

Лактозная непереносимость передается по наследству и вызывается определенными генетическими изменениями в генах, связанных с синтезом фермента лактазы. Радикального лечения этой болезни не существует. Для того чтобы избавиться от симптомов или снизить их выраженность, больным необходимо отказаться от употребления всех или некоторых молочных продуктов. Иногда пациентам показан прием специальных препаратов, способствующих расщеплению лактозы. Молочные продукты являются одним из основных источников кальция в организме, поэтому людям, страдающим лактозной непереносимостью, необходимо заботиться о достаточном поступлении в организм этого элемента с другими продуктами или специальными добавками.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs4988235	AG	норма		**	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11788828/">PMID 11788828</a>

## Восприимчивость сладких запахов



Каждый человек воспринимает одни и те же запахи не совсем так, как другие люди. В некоторых случаях отличия в ощущениях бывают незначительными, но иногда человек совсем не чувствует запаха, отчетливо распознаваемого другими людьми, или же он описывает его совершенно иначе. Одним из хрестоматийных примеров веществ, совершенно по-разному воспринимаемых разными людьми, является андростерон.

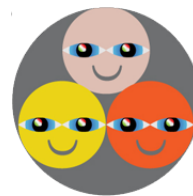
Это вещество по своей химической структуре является стероидом и содержится в моче и поте женщин и мужчин. Ученые показали, что часть людей воспринимают запах андростерона как чрезвычайно неприятный и описывают его как резкий запах пота или застоявшейся мочи. В то же время существуют люди, которым аромат андростерона вовсе не кажется отвратительным, напротив, они находят его приятным, сладким и даже обладающим цветочным оттенком или оттенком ванили. Часть людей вовсе не распознают запах этого стероида.

В результате проведенных недавно исследований специалисты выяснили, что отличия в восприятии запаха андростерона связаны с изменениями в гене одного из обонятельных рецепторов. Такие рецепторы представляют собой особые молекулы, расположенные на поверхности клеток нейронов, отвечающих за передачу информации о запахах в мозг. Когда на обонятельные рецепторы попадает молекула какого-либо вещества, они «заставляют» нейрон возбуждаться и проводить электрические импульсы.

Ученые нашли в гене одного из обонятельных рецепторов - OR7D4 – два места, где могут происходить мутации. Люди, не несущие их, находят запах андростерона неприятным, а те, у кого присутствует одна или две замены, либо не ощущают запах стероида, либо он не кажется им отталкивающим.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs5020278	AG	лучше		***	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17873857/">PMID 17873857</a>

## Происхождение и цвет кожи



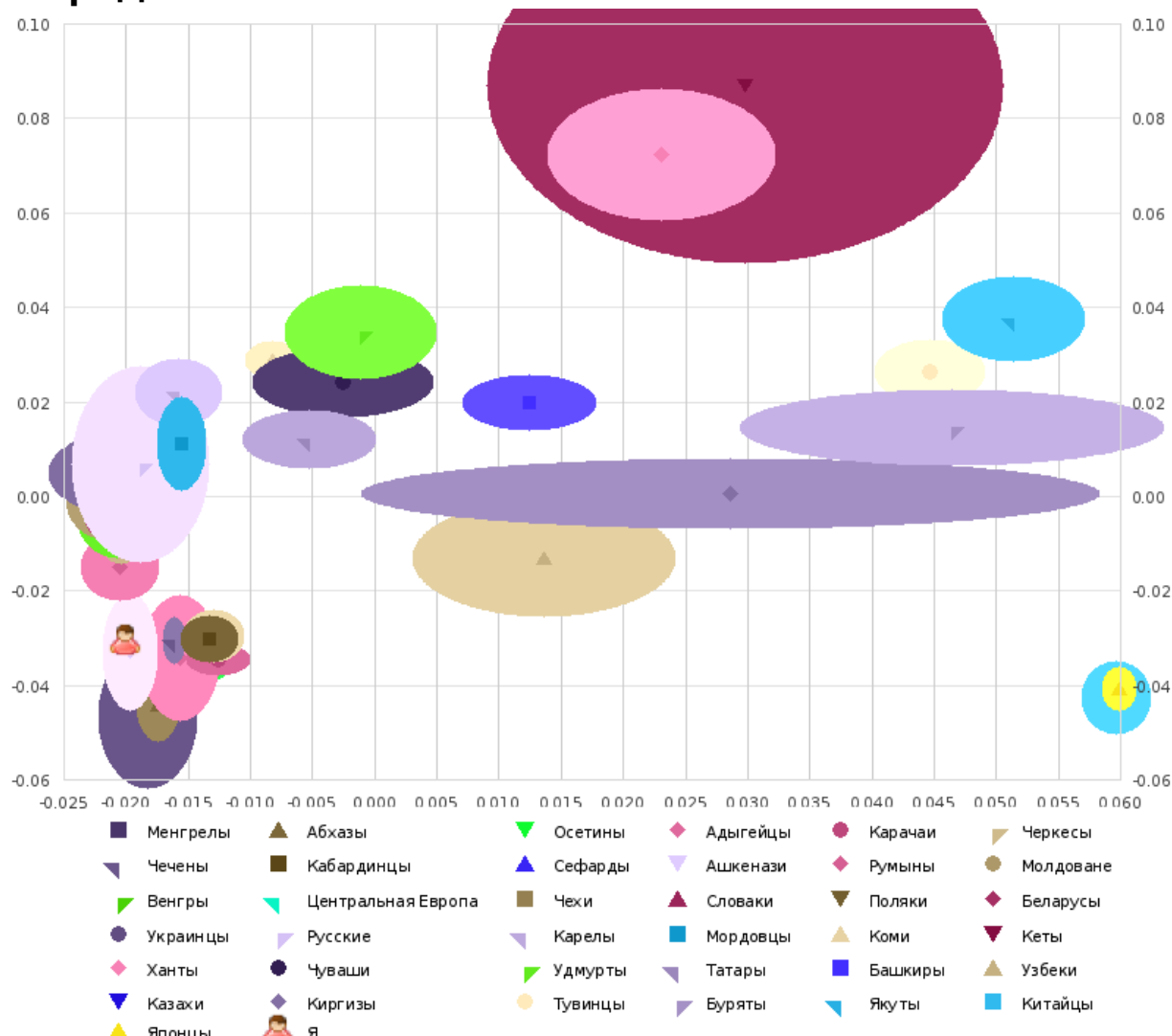
Цвет кожи людей, живущих в разных частях планеты, заметно отличается. Эта разница связана не с количеством ультрафиолета, попадающего на кожу (хотя этот фактор и имеет значение), а, в первую очередь, с генетическими особенностями, определяющими интенсивность синтеза в коже пигмента меланина.

Меланины различаются по своему цвету (эумеланины дают коричневую и черную окраску, а феомеланины - желтую), однако, в любом случае, чем больше их в коже, тем она темнее. Не так давно генетики выяснили, что пигментация кожи очень во многом зависит от одного-единственного гена - SLC24A5. В зависимости от того, какой SNP в нем присутствует, кожа будет темной или светлой. Особенно этот эффект заметен, когда в своей ДНК человек несет обе копии гена SLC24A5 с одинаковыми SNP. Люди, обладающие разными вариантами гена, обычно имеют промежуточную окраску кожи.

Ученые выяснили, что наличие одного или другого SNP в гене SLC24A5 очень четко указывает на происхождение человека. То есть определенные сочетания вариантов этого гена имеют четкую географическую «привязку», указывая, откуда родом предки конкретного человека.

SNP	Генотип	Влияние	Вклад	Достоверность	Исследования
rs1426654	AA	Скорее всего светлокожий европеец			<a href="#">PMID 17182896</a> , <a href="#">PMID 16847698</a> , <a href="#">PMID 16357253</a>
rs16891982	CC	Скорее европеоид		***	<a href="#">PMID 18806926</a>

## Я среди этносов



### Вы соль нации "Ашкенази"

Этногенетическая карта построена в результате сравнения Вашего генотипа с генотипами людей различных национальностей и мест проживания. Такое сравнение выполняется с помощью метода главных компонент (PCA - Principal Component Analysis). Метод главных компонент – статистический метод, позволяющий представить обширные многомерные данные о сотнях тысяч SNP генома в пространстве меньшей размерности, потеряв наименьшее количество информации. В результате такого анализа образцы располагаются на своеобразной карте (этногенетической карте) таким образом, что те из них, которые обладают большей степенью родства, оказываются ближе друг к другу, чем дальнородственные. Оказывается, что внутриэтнический разброс на такой карте существенно меньше межэтнического разброса. Именно это обстоятельство позволяет группировать этносы в такого рода проекциях. Каждая точка на карте представляет генотип конкретного человека. Генотипы людей разных национальностей обозначены по-разному.

Ваш генотип и соответствующее ему место на карте обозначены «Я».

Более наглядно карта представлена в Вашем личном кабинете на сайте [www.i-gene.ru](http://www.i-gene.ru)

## Происхождение по материнской линии

### Гаплогруппа U



Карты воспроизводятся по монографии Е.В. Балановской, О.П. Балановского "Русский генофонд на Русской равнине" (изд-во "Луч", Москва, 2007) с разрешения авторов и издательства. При создании карт использовалась база данных МУРКА (MURKA- global mitochondrial database and integrated software) разработанная В.В. Запорожченко, О.П. Балановским, А.С. Пшеничным, Е.В. Балановской. В оформлении карт участвовал М.Ю. Симаков. Цветные варианты карт подготовлены компанией Геноаналитика.

Вероятность происхождения Ваших предков из данного региона:

**высокая** | **выше среднего** | **ниже среднего** | **низкая** | минимальная

Гаплогруппа U – одна из старейших митохондриальных гаплогрупп человека. Ученые полагают, что она появилась 50-50 тысяч лет назад – вскоре после того, как люди впервые вышли из Африки и начали расселяться по Земле. В наши дни эта гаплогруппа является самой распространенной в Европе – ее носители составляют до четверти всего европейского населения.

Известный генетик и писатель Брайан Сайкс придумал имена для прародительниц семи основных митохондриальных гаплогрупп. Женщину, давшую начало гаплогруппе U, он назвал Урсулой.

От «материнской» гаплогруппы за время ее существования отпочковалось как минимум девять «дочек». Кроме того, некоторые европейцы, несущие гаплогруппу U, имеют ее первичную разновидность, которая не принадлежит ни к одной из подгрупп. Ниже представлены описания основных вариантов гаплогруппы U.

## Гаплогруппа U8

Возраст этой гаплогруппы, которая встречается почти на всей территории Евразии, весьма солидный – около 46 тысяч лет. Однако к сегодняшнему дню из десятков тысяч людей, чья митохондриальная ДНК была исследована учеными, обнаружилось не более двух сотен носителей гаплогруппы U8. Все они несут в своих клетках один из двух ее вариантов – U8a или U8b.

Первая «веточка» распространена по всей Евразии: ее находят даже в Туве и Бурятии. Вариант U8b встречается преимущественно у жителей Ближнего Востока. У русских находят обе разновидности гаплогруппы U8, но чаще все же U8a.

## Гаплогруппа К

Женщина-основательница этой гаплогруппы родилась около 50 тысяч лет назад на западе Азии (по другим оценкам, это произошло позже - от 23 до 44 тысяч лет назад). Известный геногеограф (геногеография – наука о распространении гаплогрупп по различным районам Земли) Брайан Сайкс дал этой женщине имя Кэтрин (Katrine).

Потомки Кэтрин отправились в разных направлениях покорять новые земли, причем отдельные группы мигрантов дали начало нескольким очень специфичным категориям людей, занимающих обособленное географическое положение.

Одна часть отпрысков Кэтрин двинулась на запад и обосновалась вдоль Альп и на британских островах. Сейчас в Европе около шести процентов жителей имеют гаплогруппу К. Другая волна миграции носителей гаплогруппы К закончилась в северной части Африканского континента. Еще одно направление, куда отправились искать лучшей жизни пра-пра-...-правнуки Кэтрин, – это Ближний Восток и Южная Азия.

Интересно, что гаплогруппу К несут около трети всех евреев-ашкеназов – потомков евреев, проживавших в средние века вдоль Рейна. Столь высокая встречаемость гаплогруппы у этой популяции означает, что когда-то давно ашкеназы прошли сквозь «бутылочное горлышко»: в определенный момент численность популяции ашкеназов очень существенно сократилась, и в потомстве этой оставшейся небольшой группы людей запечатлелись именно их черты. Кроме того, гаплогруппа К с высокой частотой – около 26 процентов - встречается у друзов Сирии, Ливана, Израиля и Иордании. Друзы – это замкнутая этнокофессиональная группа, религия которых происходит из ислама. Друзы могут сочетаться браком только с друзами, поэтому для этой группы характерны весьма определенные генетические особенности, передаваемые из поколения в поколение.

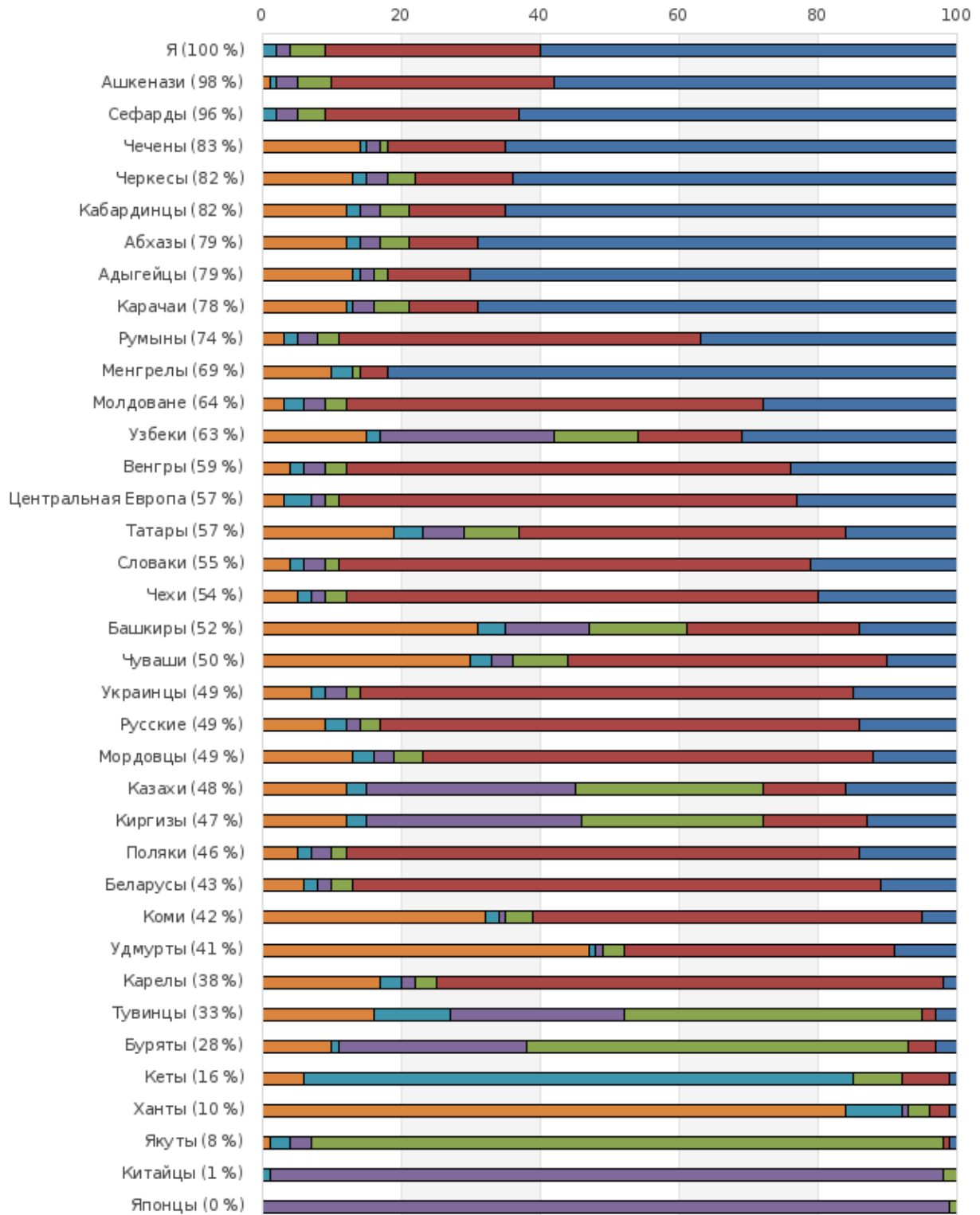
## Происхождение по отцовской линии

### Гаплогруппа IJ

Гаплогруппа IJ — Y-хромосомная гаплогруппа человека. Гаплогруппа IJ произошла от IJK, которая, в свою очередь, — от макрогруппы F. Её наследниками являются гаплогруппы I и J. Потомки гаплогруппы IJ составляют значительную долю современного населения Западной Евразии, Северной Африки, обеих Америк и Австралии. Следует отметить, что никаких представителей парагруппы IJ (то есть не относящихся либо к I, либо к J) пока не зафиксировано; на существование этой гаплогруппы указывает наличие некоторых общих мутаций в Y-хромосомах происходящих от неё гаплогрупп I и J. В виду этого попытки определить место её возникновения затруднены; однако тот факт, что как одна, так и другая распространены среди современного населения Кавказа и Малой Азии, позволяет предположить, что гаплогруппа IJ произошла из гаплогруппы IJK в районе Среднего Востока или Западной Азии и в дальнейшем распространилась по Западной Евразии. Последний общий предок для группы IJ жил приблизительно 38,5 (30,5-46,2) тыс. лет назад. Вполне вероятно, что именно к группе IJ принадлежали кроманьонцы (или их большая часть), первые представители людей современного типа, пришедшие в Европу около 40 тыс. лет назад, встретившие там неандертальцев и на протяжении 15 тысячелетий сосуществовавшие с ними до их исчезновения в последний ледниковый период. Ещё 20 тысячелетий после этого (до вторжения индоевропейцев) потомки этих кроманьонцев (гаплогруппа I), по всей видимости, составляли большую часть населения Европы. Гаплогруппа I, возникшая 25—20 тыс. лет назад, вероятнее всего, выделилась из локальной европейской субклады IJ, таким образом являясь единственной "большой" гаплогруппой, возникшей в Европе.



## Мой этнический состав



Сходство с различными народами (в скобках указан процент похожести)

народы Северо-Западной Сибири | енисейские народы | народы азии | народы бассейна реки Лены | славянские народы | народы кавказа

С помощью статистических и биоинформатических методов предлагаем определить Ваше индивидуальное сходство с той или иной современной популяцией. Существует неопределенное множество генетических маркеров, определяющих структуру человеческой популяции, ее происхождение. Для разных популяций, национальностей, рас характерны свои генетические маркеры. Нами проанализированы тысячи образцов от представителей разных национальностей и эта работа продолжается. При анализе сотен тысяч генетических маркеров (однонуклеотидных полиморфизмов) многих популяций мы применяем современный высокотехнологичный биоинформатический подход, который называется Admixture (от англ. - примесь, смесь).

Метод Admixture позволяет как бы разложить (стратифицировать) популяцию на сумму некоторых исходных популяций-предшественников (мета-популяций), определив таким образом её структуру. В данном методе принимается, что каждая популяция несет в себе черты нескольких условных популяций-предшественников. В нашем случае число таких популяций-предшественников составляет 6. (см. рис) На рисунке они обозначены фиолетовым, синим, голубым, зеленым, желтым, красным цветами. Число мета-популяций, равное шести выбрано в связи с тем, что многие отечественные этнические исследования указывают именно на такое число векторов расселения человека на территории нашей и прилегающих стран. При рассмотрении получившейся картины видно, что вклад предшественников в современные популяции сильно различается. В то же время, у родственных наций (например, у славянских народов) доли участия одинаковых популяций-предшественников близки. На рисунке видно, что условная азиатская популяция-предшественник, обозначенная голубым цветом, вносит почти 100% вклад в современную китайскую популяцию. Но при этом в большинство других современных популяций азиатская мета-популяция вносит небольшой вклад. Процент азиатской «крови» довольно велик для популяций Восточной Сибири (тувинцы, буряты) и Средней Азии (киргизы, казахи), но мал у европейцев. Для славян (русские, украинцы, белорусы, поляки) велик вклад славянской популяции-предшественника, обозначенной фиолетовым цветом и т.д.

Проведя анализ индивидуальных однонуклеотидных полиморфизмов подобным образом можно определить структуру принадлежности вашего генома к разным мета-популяциям и сравнить его со структурами разных популяций. Это позволит наглядно представить, к какой из современных популяций Вы наиболее близки.

i-gene.ru предлагает уникальный на территории России сервис по анализу генома человека. Заходите на наш сайт в интернете

[www.i-gene.ru](http://www.i-gene.ru)

## Глоссарий

### Y-хромосома

Y-хромосома – это половая хромосома человека, определяющая мужской пол. Соответственно, она присутствует только в клетках мужчин. В отличие от других хромосом Y-хромосома передается от отца к сыну в практически неизменном виде. Изменения в Y-хромосоме происходят только в результате случайных мутационных процессов. Если при производстве половых клеток в Y-хромосоме мужчины произошла мутация, то все его сыновья получат уже измененную мужскую половую хромосому.

Особенности Y-хромосомы (передача «по прямой» и редкие мутации) позволяют использовать ее для отслеживания эволюционной истории человечества. Анализируя мутации мужской хромосомы у разных людей, ученые смогли определить, как «выглядела» Y-хромосома «молекулярно-биологического Адама» – мужчины, от которого произошли все живущие на Земле представители сильного пола. Кроме того, исследователи выделили несколько «типов» Y-хромосом, отличающихся между собой определенными мутациями (их называют однонуклеотидными полиморфизмами). Такие разновидности мужских хромосом получили название гаплотипов, и все мужчины планеты принадлежат к одному из них.

### Аллель

Аллелями называют различные формы одного и того же гена. У человека в каждой клетке присутствует по два набора всех генов: один он получает от отца, второй – от матери. Все гены имеют строго определенное положение на хромосоме. Если расположить рядом отцовскую и материнскую хромосомы, то каждый ген хромосомы, пришедший от отца, окажется ровно напротив такого же гена (аллеля), доставшегося от матери. Если у организма оба аллеля (отцовский и материнский) какого-либо гена одинаковы, то такой организм называют гомозиготным по этому гену. Если же аллели разные (например, материнский ген отвечает за светлые волосы, а отцовский – за темные), то организм называют гетерозиготным по этому признаку.

### Гаплогруппа

Гаплогруппа представляет собой совокупность сходных гаплотипов. Отдельные гаплогруппы выделяют по конкретным однонуклеотидным полиморфизмам. Если несколько человек принадлежат к одной гаплогруппе, значит, все они являются прямыми потомками «основателя» гаплогруппы, у которого впервые появился этот полиморфизм. Специалисты, изучающие популяции людей, чаще всего работают с митохондриальными гаплогруппами и гаплогруппами Y-хромосомы. Митохондриальная ДНК передается только от матери к дочери, а ДНК Y-хромосомы – только от отца к сыну.

### Гаплотип

Гаплотипом называют такую совокупность генов (а точнее – их аллелей) на хромосоме, которая передается потомству как единое целое. Люди несут в своих клетках по две копии каждой из хромосом (за исключением половых). Одна копия приходит от отца, а вторая от матери. При образовании половых клеток (сперматозоидов или яйцеклеток) материнские и отцовские хромосомы соединяются и обмениваются различными участками. В итоге геномы половых клеток несколько отличаются от генома породившего их организма (этот процесс необходим для увеличения генетического разнообразия потомства). Перемешивание генов между отцовскими и материнскими хромосомами можно представить себе как обмен блоками. Блоки, которые всегда (за редким исключением) обмениваются как единое целое, и называются гаплотипами.

## Ген

Геном называют элементарную единицу наследственности, потому что один ген кодирует один определенный признак организма. Структурно ген представляет собой последовательность нуклеотидов ДНК. Специальные молекулы в клетках человека расшифровывают эту последовательность и синтезируют на ее основе либо молекулы белка, либо молекулу РНК. Белки выполняют самые различные функции, например, они могут быть ферментами или из них могут формироваться те или иные ткани и органы. Молекулы РНК регулируют синтез новых белков или работу генов. Нарушения в структуре гена чреваты нарушениями в синтезе белков или РНК, что может пагубно отразиться на работе организма.

## Геном

Геном – это совокупность всех генов организма. У человека в каждой клетке все гены представлены в двух копиях (одна от отца, вторая от матери), но когда ученые говорят о геноме, они имеют в виду одинарный набор генов. Таким образом, клетки человека несут по два генома. В половых клетках – яйцеклетке и сперматозоиде – содержится одинарный набор хромосом, и, следовательно, одна копия генома.

## Дикий тип (wild type)

признак, присущий большинству особей в популяции; обычный фенотип; норма.

## ДНК

ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота – молекула, на которой записана наследственная информация об организме. ДНК можно сравнить с магнитофонной лентой, на которой хранятся инструкции по созданию магнитофона и указания, как он должен работать. Молекулы ДНК есть в каждой клетке организма – они хранятся в клеточном ядре в форме хромосом. При делении клетки ее ДНК удваивается, и каждая из клеток-«дочек» получает полный набор. Структурно ДНК состоит из отдельных «кирпичиков» – нуклеотидов. Различают четыре вида «кирпичиков» - аденин (А), гуанин (Г), цитозин (Ц), тимин (Т). В молекуле ДНК нуклеотиды соединяются друг за другом, образуя длинные цепи. Нуклеотиды расположены в ДНК не в случайном порядке – они образуют «слова» генетического языка, то есть гены.

## Митохондриальная ДНК

Митохондриальная ДНК - это ДНК, находящаяся не в ядре клетки, а внутри клеточных структур, называемых митохондриями. Митохондрии – это клеточные энергостанции, которые производят молекулы, поддерживающие функционирование клетки. Ученые полагают, что митохондрии произошли от бактерий и поэтому сохранили часть своей ДНК. В череде поколений митохондрии передаются только по материнской линии (то есть от матери к дочери), так как первой клеткой будущего организма со всеми ее структурами становится материнская яйцеклетка, а отцовский сперматозоид приносит в нее только ДНК.

Помимо того, что митохондриальная ДНК непрерывно передается от предков к потомкам, она, в отличие от ядерной ДНК, сохраняется в череде поколений в практически неизменном виде. Эти два свойства оказались очень полезными для изучения эволюции человека (и других живых существ). Сравнивая митохондриальные ДНК множества людей, ученые смогли найти «митохондриальную Еву» – ближайшего предка всех людей, от которой они получили митохондриальную ДНК.

Несмотря на то что ДНК митохондрий почти не изменяется со временем, в ней все же накапливается некоторое количество мутаций. Измененная митохондриальная ДНК расходуется от женщины, у которой впервые произошла мутация, ко всем ее дочерям, дочерям дочерей и так далее. На основании таких мутаций, называемых однонуклеотидными полиморфизмами, ученые отнесли всех людей к нескольким гаплогруппам по митохондриальной ДНК (существуют еще гаплогруппы, выделяемые по мужской Y-хромосоме).

### **Моногенные заболевания**

Моногенные заболевания – это заболевания, в развитии которых «виноваты» мутации, произошедшие в одном-единственном гене. Моногенные болезни наследуются по правилам классической (менделеевской) генетики. То есть развитие заболевания зависит от того, какие аллели конкретных генов есть у человека в геноме. Если «опасный» ген находится на одной из неполовых хромосом, то он может наследоваться двумя способами: аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным.

Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, если «больной» (мутантный) аллель сильнее «здорового». В этом случае действие мутантного аллеля (то есть развитие болезни) проявляется даже в том случае, если его напарник не несет мутации.

При аутосомно-рецессивном типе наследования для развития болезни необходимо, чтобы у человека в геноме присутствовали два мутантных аллеля. Иными словами, и отец, и мать должны передать ему «плохие» варианты гена. В том случае, если один из вариантов оказывается «хорошим», то человек не заболевает.

В отдельную группу выделяют заболевания, связанные с мутациями генов, находящихся на половых хромосомах. Такие заболевания передаются только от отца к сыну (когда «плохой» ген находится на мужской Y-хромосоме) или же от матери детям обоего пола (когда вызывающая болезнь мутация происходит на женской X-хромосоме). Этот тип заболеваний чаще всего проявляется у мужчин. Если «плохой» аллель находится на Y-хромосоме, то женщина, в принципе, не может его получить, так как обе половые хромосомы у женщин – это X-хромосомы. Если болезнь связана с мутацией в женской половой хромосоме, то мужчина, получивший «плохую» хромосому, будет болен (так как у него в геноме нет «здоровой» пары). У девочки-носителя действие мутантного аллеля маскируется его здоровым напарником, и болезнь проявляется только в том случае, если обе ее X-хромосомы несут мутацию. Еще один тип моногенных заболеваний – это митохондриальные заболевания, то есть заболевания, связанные с мутацией в ДНК митохондрий. Такие болезни передаются от женщин детям обоего пола (так как новый организм получает митохондрии из материнской яйцеклетки).

### **Однонуклеотидный полиморфизм**

Однонуклеотидным полиморфизмом (от английского single nucleotide polymorphism - SNP; в русскоязычной литературе употребляется слово «снип») называют изменение в последовательности ДНК размером в один нуклеотид. Оно может произойти в результате замены, вставки или выпадения нуклеотида.

Иногда снипы меняют работу генов, но во многих случаях они никак не сказываются на их активности. По некоторым оценкам, в геноме человека насчитывается около 10 миллионов однонуклеотидных полиморфизмов. Ученые составили огромные базы данных снипов, так как они являются удобным инструментом генетического анализа. Так, многие снипы четко связаны с риском тех или иных заболеваний (то есть наличие у человека определенного снипа увеличивает для него вероятность развития той или иной болезни).

Помимо медико-биологических исследований снипы используются специалистами для изучения различных популяций людей. Так, именно по снипам выделяют гаплогруппы – один из отличительных признаков популяций.

### **Полигенные заболевания**

Полигенными называют заболевания, которые развиваются в результате совместной «работы» нескольких генов и факторов среды. Другими словами, у полигенных заболеваний нет какой-то одной вызывающей их причины. Тем не менее, гены играют в развитии таких заболеваний немалую роль (раньше их называли болезнями с наследственной предрасположенностью). Наличие определенных вариантов генов повышает риск развития у человека того или иного полигенного заболевания. Типичными примерами полигенных заболеваний являются сахарный диабет, ревматизм, бронхиальная астма.

### **Популяция**

Популяцией называют совокупность особей одного вида, обитающих более или менее обособленно от других особей и воспроизводящихся в течение длительного времени. Представители одной популяции с большей вероятностью заводят потомство друг с другом, чем с представителями других популяций. Обычно такая избирательность является следствием географической или иной изоляции (в случае людей типична, например, изоляция по национальному признаку). Предпочтительное генетическое перемешивание только внутри популяции приводит к тому, что для ДНК всех членов популяции характерна некоторая общность. Эта особенность позволяет ученым отличать выходцев из тех или иных популяций при помощи анализа ДНК.

### **Хромосома**

Хромосомы – это крошечные тельца, находящиеся в клеточном ядре. Они состоят из плотно скрученных нитей ДНК, соединенных с особыми белками. Название происходит от греческих слов «хрома» – цвет и «сома» – тело. То есть термин «хромосома» буквально переводится как окрашенное тельце. Дело в том, что под микроскопом хромосомы видны как плотные темные «колбаски».

На самом деле, ДНК существует в виде «окрашенных телец» очень недолго – только при делении клетки. В остальное время ДНК частично распутывается, и разглядеть отдельные хромосомы нельзя.

## **Описание моногенных заболеваний**

Моногенные наследственные заболевания возникают в результате появления полиморфизмов (мутаций) в последовательности ДНК гена. Не каждая мутация приводит к возникновению заболевания, однако, в ряде случаев, подобные изменения в геноме приводят к нарушению работы генов и, как следствие, невозможности синтеза функциональных белковых продуктов. Это, в свою очередь, приводит к патологиям обменных процессов и поражению различных систем организма. Например, заболевание фенилкетонурия обусловлено мутацией гена, контролирующего синтез фенилаланингидроксилазы, характеризуется нарушением аминокислотного обмена и сопровождается синтезом токсичных веществ, что в итоге приводит к поражению нервной системы. Моногенные заболевания наследуются по классическим законам генетики, сформулированным Г. Менделем. Наследование моногенных заболеваний может осуществляться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и сцепленному с полом типу.

**Аутосомно-доминантный тип наследования** характеризуется тем, что для развития болезни достаточно унаследовать мутантный аллель от одного из родителей. Заболевание встречается в каждом поколении родословной. Степень проявления признаков заболевания может отличаться в разных поколениях, кроме того заболевание может начать проявляться не с момента рождения, а в определенном возрасте. В большинстве случаев у гетерозигот (имеющих мутантный ген от одного из родителей) заболевание не наносит серьезного ущерба здоровью, человек способен иметь потомство и передавать болезнь из поколения в поколения. Однако гомозиготы (люди, получившие данный мутантный аллель от обоих родителей), как правило, нежизнеспособны.

**Аутосомно-рецессивный тип наследования** характеризуется тем, что для развития болезни нужно унаследовать мутантный аллель от обоих родителей. Заболевание может проявляться через одно или несколько поколений. Частота его возникновения зависит от концентрации людей с мутантным аллелем в популяции. Поэтому в изолированных сообществах эпидемиологические показатели заболеваемости возрастают. К примеру, это относится к синдрому МакКьюсика–Кауфмана, который относительно часто встречается у представителей секты аманитов. Другой известный пример – популяция евреев-ашкенази. В этой группе распространены такие болезни как синдром Канавана, муковисцидоз, синдром Фанкони типа С, синдром Гоше–тип 1, Болезнь Тея-Сакса детского типа и некоторые другие.

**Наследование, сцепленное с полом**, характеризуется разной вероятностью проявления у мужского и женского пола, что связано с тем, что у женщин имеется две X-хромосомы, а у мужчин одна X-хромосома и одна Y-хромосома. Наследование, сцепленное с половыми хромосомами, бывает доминантным и рецессивным. В случае доминантного наследования у женщин-гетерозигот (имеющих мутантный аллель на одной из X-хромосом) болезнь в среднем протекает менее тяжело и более вариабельно. При этом в случае некоторых таких заболеваний наблюдается гибель мужчин, имеющих мутантный аллель на X-хромосоме, что проявляется в их отсутствии в родословной семей, страдающих заболеванием. При X-сцепленном рецессивном типе наследования болезнь в основном проявляется у мужчин, а также у женщин в гомозиготном состоянии, вероятность чего высока в случае близкородственных браков. Гетерозиготные женщины фенотипически здоровы, но передают мутантный ген половине своих потомков. Примером является передача гемофилии в семье Николая II, где фенотипически здоровая мать, являясь носителем мутантного гена, передала его сыну.

Наследование, сцепленное с Y-хромосомой, выявляется только у мужчин и передается от отца к сыну. Подавляющее большинство моногенных заболеваний встречаются довольно редко, хорошо известны врачам-генетикам и с известной степенью надежности могут быть диагностированы при синдромологическом подходе. Для обнаружения хромосомных нарушений часто применяют цитогенетические методы анализа. Однако **молекулярно-генетическое тестирование** имеет огромное преимущество, так как данные молекулярно-генетического анализа позволяют установить точную локализацию мутации и выяснить важность генетических изменений в патогенезе заболевания. Еще более важную роль играет генетическое тестирование для семейных пар, планирующих беременность. Информация о наличии у родителей тех или иных мутаций позволит вычислить шанс развития заболевания у ребенка. Наконец, анализ мутаций крайне информативен и ценен в пренатальной диагностике.

Исследование «Мой Ген Здоровье» предлагает определение мутаций в генах, отвечающих за развитие 79 моногенных заболеваний. Список включает наиболее часто встречающиеся и социально-значимые заболевания, такие как муковисцидоз, фенилкетонурия, различные формы несиндромальных наследственных нарушений слуха, многие офтальмологические патологии и др.

Наше исследование предлагает одновременный анализ более 2000 полиморфизмов (мутаций). Преимуществом такого широкого скрининга является большой охват заболеваний. Кроме того, это позволяет проводить дифференциальную диагностику, т.к. многие синдромы имеют сходные фенотипические проявления. Так, исследование позволит различить синдром Ушера от пигментного ретинита; синдром Бардета-Биедла от синдрома МакКьюсика – Кауфмана, имеющие похожие симптомы.

В исследовании «Мой Ген Здоровье» приняты следующие формулировки результатов анализа



полиморфизмов, связанных с моногенными заболеваниями:



«нет мутации» - мутаций не обнаружено;



«носитель мутации» - обнаружена мутация, подтверждения клинической значимости которой нет;



«носитель мутации» - обнаружена мутация, клиническая значимость которой подтверждена.

В пределах каждого гена, отвечающего за развитие болезни, учеными обнаружено от одного до нескольких сотен участков, в которых могут возникать мутации. Причем мутации в некоторых участках обладают высокой степенью клинической значимости, они хорошо изучены и достоверны. В случае обнаружения мутаций в таких участках, мы обозначаем их красным цветом. Мутации в других участках обладают меньшей клинической значимостью – не всегда есть четкие исследования, показывающие, что эти мутации приводят к болезни. Часто они встречаются у абсолютно здоровых людей. Такие мутации мы обозначаем жёлтым цветом. Если мутация не обнаружена, то в результате исследования полиморфизм обозначается зеленым цветом. Однако обращаем особое внимание: целью исследования является только изучение структуры Вашей ДНК. Все вопросы, связанные с постановкой или уточнением диагноза, генетическим консультированием, планированием семьи и т.п. могут быть квалифицированно решены только опытным врачом-генетиком, который сможет дать рекомендации, учитывая данные исследования.

### **Пигментный ретинит (X-сцепленный)**

Является редкой, но наиболее тяжелой формой пигментного ретинита с ранней частичной слепотой, прогрессируя до полной слепоты. Тест на X-сцепленный пигментный ретинит включает анализ 22 мутаций в гене RP2 и 45 мутаций в гене RPGR.

Данный анализ предназначен для пациентов мужского пола с несиндромальным пигментным ретинитом и для тех, у кого имеются родственники, больные X-сцепленным пигментным ретинитом.

### **Дефицит метилентетрагидрофолатредуктазы**

Данное аутосомно-рецессивное заболевание связано с мутациями в гене MTHFR, приводящими к дефициту активности фермента метилентетрагидрофолатредуктазы. Характеризуется нарушениями обмена фолиевой кислоты, что приводит к избыточному накоплению гомоцистеина, снижению метилирования ДНК и последующей патологической активации многих генов, включая онкогены. Накопление гомоцистеина также приводит к повреждению эндотелия сосудов и стимулирует тромбообразование. Тяжесть заболевания зависит от остаточной активности фермента. При тяжелом дефиците активности фермента (активность менее 20%) наблюдаются нарушения физического и умственного развития. Умеренный дефицит фермента (активность более 60%) сопровождается повышенным риском сердечнососудистых заболеваний, однако терапия с приемом фолиевой кислоты нормализует состояние больных.

**Предлагаемое исследование включает анализ 35 мутаций в гене MTHFR.**

### **Синдром Ушера**

Синдром Ушера характеризуется комбинацией пигментного ретинита и нейросенсорной потери слуха и может сопровождаться вестибулярной дисфункцией. Случаи синдрома Ушера представляют половину всех больных, страдающих глухотой и слепотой. Синдром Ушера наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Известны три основные клинические формы болезни. Синдром Ушера I типа характеризуется полной врожденной потерей слуха, пигментным ретинитом и вестибулярной арефлексией. Степень нарушения слуха пациентов с заболеванием II типа варьирует от средней до сильной, имеется пигментный ретинит и, как правило, отсутствует



вестибулярная дисфункция. Третий тип заболевания характеризуется прогрессирующей потерей слуха и пигментным ретинитом, вестибулярная функция варьирует.

Предлагаемое исследование включает скрининг 238 мутаций, вызывающих все три типа синдрома Ушера. Для этого проводится анализ генов CDH23 (38), MYO7A (68), PCDH15 (8), USH1C (2), USH1G (3), USH2A (109), USH2C (3), USH3A (7).

Идентификация мутаций в этих генах важна для ранней постановки диагноза, контроля ухудшения зрения, принятия решения о необходимости устанавливать улитковый имплант, социальной адаптации пациентов, а также для генетического консультирования и пренатальной диагностики.

### **Болезнь Старгардта**

Мутации гена **ABCA4** (ABCR4) ассоциированы с различными фенотипами сетчатки глаза, в том числе болезнью Старгардта, желтопятнистой дистрофией, колбочково-палочковой дистрофией и повышением риска возникновения макулярной дегенерации, связанной с возрастом.

Аутосомно-рецессивная болезнь Старгардта I типа характеризуется поражением макулярной области сетчатки, которая начинается в детском или молодом возрасте (6-20 лет) и постепенно прогрессирует, приводя к значительному снижению остроты, а затем и потере центрального зрения. Считается, что патология пигментного эпителия сетчатки, обеспечивающего правильную работу фоторецепторов, связана с чрезмерным накоплением пигмента липофусцина, содержащего токсичные для зрительной системы вещества. Гибель клеток пигментного эпителия вызывает в свою очередь дегенерацию фоторецепторов. Аутосомно-рецессивная колбочково-палочковая дистрофия вызывает дегенерацию сначала колбочковых, а затем и палочковых фоторецепторных клеток, быстро прогрессирует и часто приводит к слепоте. Анализ вариаций гена ABCA4 помогает подтвердить диагноз болезни Старгардта и колбочково-палочковой дистрофии и необходим для генетического консультирования.

На сегодняшний день известно более 400 разных мутаций в гене ABCA4, приводящих к наследственным абнотрофиям сетчатки, 344 мутации из которых определяются в нашем исследовании.

### **Синдром Бардета-Биедла**

**Синдром Бардета-Биедла (СББ)** характеризуется гипогенитализмом у мужчин, комплексным нарушением формирования мочеполового тракта у женщин, заднеаксиальной полидактилией, палочко-колбочковой дистрофией, ожирением, когнитивными нарушениями, почечными аномалиями. Нарушения почечной функции являются главной причиной смертности. Первый симптом дегенерации сетчатки – ночная слепота; позднее развивается прогрессирующая потеря периферического зрения. Пациенты с синдромом Бардета-Биедла часто сталкиваются с потерей центрального зрения в детстве или подростковом возрасте. Синдром Бардета-Биедла наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота заболевания в Европе составляет от 1/125 000 до 1/175 000. СББ ассоциирован с мутациями в 14 различных генах (BBS1 - BBS14). Предлагаемый нами метод позволяет проводить анализ 81 мутации в 10 генах, связанных с СББ.

Фенотипические проявления синдромов Бардета-Биедла и МакКьюсика – Кауфмана во многом сходны, особенно у пациентов раннего возраста. Во избежание ошибок необходима дифференциальная диагностика с использованием генетического анализа. Разрабатываемая программа позволит проводить анализ генетических вариаций всех вовлеченных генов, что обеспечит надежную дифференциальную диагностику и точную постановку диагноза.

### **Врожденная дегенерация желтого пятна (болезнь Беста)**

Врожденная дегенерация желтого пятна (болезнь Беста) – редкое аутосомно-доминантное нарушение, связанное с прогрессирующей потерей зрения. При этом заболевании поражается сетчатка, в особенности ее центральная (макулярная) область, в которой образуется желточная киста. На начальных этапах болезни острота зрения сохраняется, но позднее при разрыве кисты

нарушенная зона сетчатки расширяется, появляются кровоизлияния, разрывы и отслоения, что приводит к потере зрения. Гистологические исследования показывают, что при дистрофии Беста между клетками пигментного эпителия и нейроэпителия откладываются гранулы вещества, близкого к липофусцину и содержащего токсичные для зрительной системы вещества.

Болезнь обычно обнаруживает себя в детстве, хотя возраст начала заболевания и его тяжесть варьирует между пациентами. Врожденная дегенерация желтого пятна связана с мутациями в гене BEST1, локализованном на длинном плече 11-й хромосомы (11q13).

Наше исследование позволяет проводить анализ 114 мутаций гена BEST1. Генетическое тестирование призвано помочь постановке диагноза и проведению генетического консультирования.

### **Амавроз Лебера**

Амавроз Лебера – заболевание, характеризующееся тяжелой дистрофией сетчатки, что обуславливает наследственную слепоту. Зрительные нарушения выявляются при рождении или на первых месяцах жизни ребенка и диагностируются в возрасте до 1 года по ряду таких признаков как сниженный или отсутствующий электроретинографический ответ, нистагм. Позднее у большинства пациентов проявляются различные вариации изменений сетчатки, в том числе характерная пигментация, сосудистые нарушения и атрофия пигментного эпителия сетчатки. Обычно амавроз Лебера наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Отмечена большая частота заболевания среди мужчин: predominирование лиц мужского пола составило в большинстве семей от 60% до 90%. В целом в человеческой популяции встречаемость составляет 1 на 80 000 населения.

Тестирование на амавроз Лебера включает анализ 302 мутаций в 11 генах: AIPL1 (23), CRB1 (65), CRX (10), GUCY2D (56), LRAT (1), TULP1 (6), MERTK (4), CEP290 (20), RDH12 (32), RPGRIP1 (30), RPE65 (55).

Скрининг большого числа генетических вариаций, ассоциированных с болезнью Лебера, облегчает диагностику, в том числе дифференциальную и имеет важное прогностическое значение. Кроме того, генетическое тестирование предназначено для семей при планировании беременности с возможностью пренатальной диагностики.



моу гЕН

ЗАО «Геноаналитика»,  
119234, Москва, Ленинские горы, д. 1, стр. 77

**Телефоны: +7 (495) 930-83-53, 930-83-55**

[www.i-gene.ru](http://www.i-gene.ru)

[www.genoanalytica.ru](http://www.genoanalytica.ru)